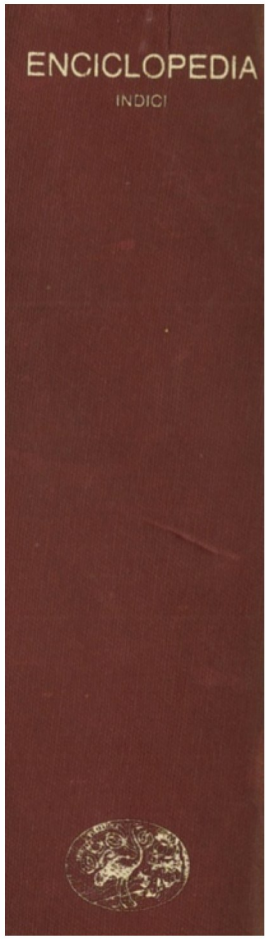


ENCICLOPEDIA EINAUDI [1982]

EREDITÁ

Antoine Danchin - **EREDITÁ** pag.4

William B. Provine - **EREDITÁ** pag.11
GENE pag.34
GENOTIPO/FENOTIPO pag.48
Paolo Menozzi - **RAZZA** pag.58
SANGUE pag.71

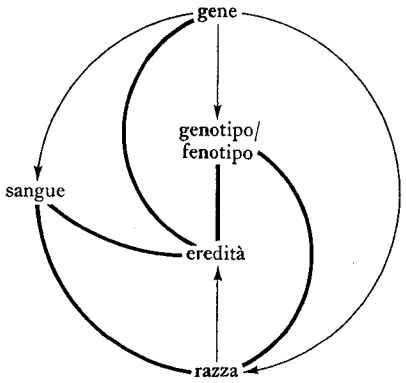
	anthropos	argomentazione	arti	calcolo	capitale	cervello	civiltà	classi	cognizione	combinatoria	comunicazione	concetto	conoscenza	corpo	creatività	cultura mat.
eredità	4	·	·	·	2	5	1	2	6	·	·	3	·	·	3	·
gene	2	·	·	·	·	4	·	·	3	3	4	·	·	·	·	·
genotipo/fenotipo	·	·	·	·	·	5	·	·	5	·	2	·	·	·	·	·
razza	5	·	2	·	·	·	4	·	4	·	3	·	3	·	·	·
sangue	·	·	·	·	·	·	·	3	·	·	3	·	2	·	·	3

	memoria	metodo	modo di produz.	mythos/logos	natura	normale/anormale	orale/scritto	organico/inorgan.	organismo	parentela	politica	probabilità	produzione/distrib.	regione	religione	rito
eredità	3	·	·	·	·	·	·	5	5	5	·	·	2	4	5	3
gene	·	·	·	·	·	4	·	7	8	2	·	·	·	6	2	·
genotipo/fenotipo	·	·	·	·	·	·	·	·	4	·	·	·	·	5	·	·
razza	·	·	·	·	2	4	3	2	3	3	·	·	2	6	3	2
sangue	·	·	·	·	·	·	4	5	7	6	·	·	·	4	6	5

	gene	eredità	genotipo/fenotipo	razza	sangue
gene	·	6	3	3	4
eredità	6	·	6	·	3
genotipo/fenotipo	·	4	·	3	·
razza	·	5	5	·	3
sangue	·	2	·	4	·

	dialettica	domesticam.	eccedente	enunciazione	eredità	esoterico/essoter.	evoluzione	filosofia/filosofie	fisica	generazioni	geometria e topol.	giustizia	guerra	homo	inconscio	letteratura	linguaggio	locale/globale	logica	macchina	materia
eredità	·	·	·	·	7	·	6	·	·	2	·	·	·	·	4	2	·	·	·	1	·
gene	·	·	·	·	7	·	7	·	2	·	·	·	·	4	·	·	·	·	2	·	·
genotipo/fenotipo	3	·	·	·	5	·	7	·	·	·	·	·	·	4	2	·	·	·	·	·	·
razza	·	·	·	·	6	·	4	3	·	2	·	·	4	5	5	·	·	·	·	·	·
sangue	·	·	·	·	5	·	2	·	3	4	·	3	2	·	2	·	·	·	·	·	·

	sacro/profano	segno	sistema	società	soma/psiche	spiegazione	stato	storia	strutture matem.	sviluppo/sottosvil.	tempo/temporalità	teoria/modello	testo	tolleranza/intoll.	tonale/atonale	tradizioni	universo	uomo	visione	vita/morte
eredità	2	·	3	6	3	3	4	1	·	·	·	·	·	·	·	·	·	·	·	·
gene	·	·	6	5	·	4	·	·	4	·	·	3	·	·	·	·	·	·	·	3
genotipo/fenotipo	·	·	6	4	·	4	·	·	4	·	·	·	·	·	·	·	·	·	·	·
razza	2	·	2	3	2	1	4	5	·	2	3	2	·	6	2	4	·	3	·	4
sangue	4	·	·	5	2	·	3	3	3	·	·	2	·	5	·	3	·	3	·	5



ambiguità
competenza/esecuzione
fonetica
grammatica
lessico
lingua
lingua/parola
linguaggio
metrica
semantica
senso/significato
traduzione
universali/particolari

concetto
esistenza
essere
fenomeno
forma
idea
proposizione e giudizio

analogia e metafora
argomentazione
interpretazione

astratto/concreto
dialettica
identità/differenza
mediazione
opposizione/contraddizione
qualità/quantità
totalità
uno/molti

atti linguistici
dicibile/indicibile
enunciazione
presupposizione e allusione
referente

comunicazione
errore
informazione

decisione
distribuzione statistica
giochi
induzione statistica
probabilità
rappresentazione statistica
teoria/pratica

dato
etica
filosofia/filosofie
ragione
razionale/irrazionale
soggetto/oggetto
uguaglianza
valori
vero/falso
volontà

catastrofi
ciclo
evento
periodizzazione
tempo/temporalità

antico/moderno
calendario
decadenza
escatologia
età mitiche
genesi
passato/presente
progresso/reazione
storia

caos/cosmo
infinito
macrocosmo/microcosmo
mondo
natura
osservazione
reale
unità

curve e superfici
geometria e topologia
invariante

alchimia
astrologia
cabala
elementi
esoterico/essoterico

atlante
collezione
documento/monumento
fossile
memoria
rovina/restauro

armi
frontiera
guerra
imperi
nazione
tattica/strategia

deduzione/prova
equivalenza
formalizzazione
logica
possibilità/necessità
referenza/verità
ricorsività

differenziale
funzioni
infinitesimale
locale/globale
sistemi di riferimento
stabilità/instabilità
variazione

analisi/sintesi
anticipazione
ipotesi
matematiche
metodo

funzione
misura
modello
struttura
teoria/modello

alienazione
coscienza/autocoscienza
immaginazione sociale
pace
servo/signore
uomo
utopia

demagogia
discriminazione
repressione
terrore
tolleranza/intolleranza
tortura
violenza

centrato/acentrato
combinatoria
grafo
labirinto
rete

applicazioni
assioma/postulato
continuo/discreto
dipendenza/indipendenza
divisibilità
dualità
insieme
razionale/algebrico/trascendente
simmetria
strutture matematiche
trasformazioni naturali / categorie

abaco
algoritmo
approssimazione
calcolo
numero
zero

caso/probabilità
causa/effetto
certezza/dubbio
coerenza
convenzione
determinato/indeterminato
empiria/esperienza
esperimento
legge
libertà/necessità
metafisica
naturale/artificiale
operatività
paradigma
previsione e possibilità
riduzione
ripetizione
scienza
spiegazione
verificabilità/falsificabilità

categorie/categorizzazione
conoscenza
coppie filosofiche
disciplina/discipline
enciclopedia
innovazione/scoperta
insegnamento
invenzione
rappresentazione
ricerca
sistematica e classificazione

controllo/retroazione
energia
equilibrio/squilibrio
interazione
ordine/disordine
organizzazione
semplice/complesso
sistema
soglia
vincolo

analogico/digitale
automa
intelligenza artificiale
macchina
programma
simulazione
strumento

cervello
comportamento
e condizionamento
controllo sociale
emozione/motivazione
mente

apprendimento
autoregolazione/equilibrazione
cognizione
induzione/deduzione
innato/acquisito
istinto
operazioni
percezione
quoziente intellettuale

astronomia
cosmologie
gravitazione
luce
materia
spazio-tempo

atomo e molecola
conservazione/invarianza
entropia
fisica
forza/campo
moto
particella
plasma
propagazione
quanti
relatività
reversibilità/irreversibilità
stato fisico

atmosfera
litosfera
oceani
pianeti
sole
universo

adattamento
evoluzione
mutazione/selezione
polimorfismo
specie

cellula
differenziamento
immunità
individualità biologica
integrazione
invecchiamento
organismo
regolazione
sviluppo e morfogenesi

catalisi
macromolecole
metabolismo
omeostasi
organico/inorganico
osmosi
vita

eredità
gene
genotipo/fenotipo
razza
sangue

allegoria
codice
immagine
metafora
segno
significato
simbolo

avanguardia
classico
critica
filologia
letteratura
maniera
poetica
retorica

bello/brutto
creatività
espressione
fantastico
gusto
imitazione
immaginazione
progetto
riproduzione/riproducibilità
sensibilità
spazialità

anthropos
cultura/culture
etnocentrismi
natura/cultura

alfabeto
ascolto
gesto
lettura
luogo comune
orale/scritto
parola
ritmo
scrittura
voce

discorso
finzione
generi
narrazione/narratività
stile
tema/motivo
testo

arti
artigianato
artista
attribuzione
oggetto
produzione artistica

acculturazione
civiltà
futuro
selvaggio/barbaro/civilizzato

armonia
melodia
ritmica/metrica
scala
suono/rumore
tonale/atonale

colore
disegno/progetto
visione

escrementi
fertilità
nascita
sensi
sessualità
vecchiaia
vita/morte

abbigliamento
canto
corpo
danza
maschera
moda
ornamento
scena

educazione
generazioni
infanzia
morte

coltivazione
cultura materiale
industria rurale
materiali
prodotti

amore
desiderio
eros
isteria
pulsione
soma/psiche
sonno/sogno

credenze
dialetto
enigma
fiaba
mostro
popolare
proverbi
tradizioni

angoscia/colpa
castrazione e complesso
censura
identificazione e transfert
inconscio
nevrosi/psicosi
piacere

clinica
cura/normalizzazione
esclusione/integrazione
farmaco/droga
follia/delirio
medicina/medicalizzazione
normale/anormale
salute/malattia
sintomo/diagnosi

cannibalismo
dèi
divino
eroi
iniziazione
magia
messia
millennio
persona
puro/impuro
religione
sogno/visione
stregoneria

fuoco
homo
mano/manufatto
tecnica
utensile

ateo
chierico/laico
chiesa
diavolo
eresia
libertino
libro
peccato
sacro/profano
santità

demoni
divinazione
mito/rito
mythos/logos
origini

agonismo
cerimoniale
festa
feticcio
gioco
lutto
regalità
rito

casta
donna
endogamia/esogamia
famiglia
incesto
maschile/femminile
matrimonio
parentela
totem
uomo/donna

alimentazione
animale
cucina
domesticamento
fame
vegetale

caccia/raccolta
dono
eccedente
pastorizia
primitivo
reciprocità/ridistribuzione

borghesi/borghesia
burocrazia
classi
contadini
ideologia
masse
proletariato
rivoluzione

economia
formazione economico-sociale
lavoro
modo di produzione
proprietà
riproduzione
transizione

consenso/dissenso
egemonia/dittatura
intellettuali
libertà
maggioranza/minoranza
partiti
politica

abbondanza/scarsità
bisogno
consumo
imposta
lusso
oro e argento
pesi e misure
produzione/distribuzione
ricchezza
scambio
spreco

amministrazione
comunità
conflitto
élite
gergo
gruppo
marginalità
opinione
povertà
propaganda
ruolo/status
socializzazione
società
spazio sociale

accumulazione
capitale
crisi
distribuzione
fabbrica
gestione
imperialismo
impresa
mercato
merce
moneta
pianificazione
profitto
rendita
salario
utilità
valore/plusvalore

consuetudine
diritto
giustizia
istituzioni
responsabilità

costituzione
democrazia/dittatura
norma
patto
potere
potere/autorità
pubblico/privato
società civile
stato

abitazione
acqua
ambiente
città
clima
ecumene
insediamento
migrazione
paesaggio
popolazione
regione
risorse
suolo
terra
territorio
villaggio

agricoltura
città/campagna
colonie
commercio
industria
spazio economico
sviluppo/sottosviluppo

Eredità

Eredità

Eredità, Gene, Genotipo/fenotipo, Razza, Sangue

Gli esseri viventi sono diversi, infinitamente diversi, ma possiedono in comune una caratteristica loro propria: sia direttamente, sia in associazione con altri, essi (o certi esseri viventi che gli sono affini) producono altri esseri che loro somigliano. Questa trasmissione di caratteri visibili non è appannaggio della vita – per esempio, l'inseminazione di una soluzione soprasatura di sale marino con un cristallo cubico dello stesso sale produrrà una moltitudine di cristalli aventi la medesima geometria –, ma nel caso del vivente costituisce un problema particolare, a causa della grande complessità di ciò che viene prodotto. Il termine ♦eredità♦ si riferisce infatti all'insieme delle caratteristiche che corrispondono alle regole di trasmissione di tale organizzazione del vivente. Cosí sin dal principio il problema di fondo è *che cosa viene trasmesso.*

Anzitutto – e fu Aristotele il primo a insistere su questo punto – si osserva la trasmissione di una morfologia. È dunque comprensibile che le prime teorie dell'eredità abbiano immaginato l'impilamento successivo di forme identiche – ma di dimensioni differenti – alla maniera delle scatole cinesi. Charles Bonnet, per esempio, spinse all'estremo la descrizione dei meccanismi dell'eredità grazie ai quali avverrebbe il passaggio dall'embrione all'essere adulto per mezzo di una specie di espansione che conserva la forma. Due approcci complementari, e molto distanti nel tempo, posero fine alla spiegazione mediante questo modello, e aprirono la strada alle scoperte contemporanee. Nel suo *omne ovum ex ovo* William Harvey mise in evidenza il fatto che l'eredità suppone un cambiamento di forma, e propose di postulare una epigenesi che facesse passare dall'uovo all'adulto. Si dovette tuttavia attendere Buffon perché diventasse chiaro che la regola di trasmissione delle forme non poteva avere senso fisico, perché il simile crea il simile: Buffon ebbe buon gioco nel mostrare che tale ipotesi conduceva a un impilamento all'infinito che nel giro di qualche generazione avrebbe raggiunto dimensioni tali da superare le dimensioni stesse dell'universo.

Buffon propose allora che l'eredità fosse divisa in due processi separati, da una parte uno «stampo interno» la cui regola di trasmissione era ancora ignota, dall'altra una meccanica di formazione della morfologia finale a partire da tale stampo. Questo modo di vedere venne piú o meno ignorato fino all'avvento della genetica moderna, anzi, fino alla creazione della biologia molecolare. Restava da scoprire una distinzione essenziale, quella che dà il giusto posto al ruolo essenziale del tempo, della diacronia, nei fenomeni della vita. Senza dubbio va attribuito a Gregor Mendel il merito di aver aperto la strada, sia pure nella piú totale indifferenza – al punto ch'egli distrusse, in mancanza di un pubblico che se ne interessasse, tutti i suoi lavori sulle api –, con la creazione del concetto di carattere biologico osservabile *separato*, come voleva Buffon, dallo stampo che lo specifica. Quello che appariva notevole nella trasmissione dell'eredità è

il fatto che, almeno in certi casi, caratteri osservabili come il colore di un fiore o la forma di un grano, possono trasmettersi, di generazione in generazione, come se si trattasse di atomi di eredità, di particelle inscindibili che possono combinarsi tra loro secondo tutte le permutazioni possibili: con la conseguenza immediata di rendere possibili i trattamenti aritmetici, e di poter dunque sottoporre delle semplici osservazioni a una qualificazione, a una misura, statistica. L'eredità sarebbe potuta diventare una scienza non solo per il tramite qualitativo della sistematica, ma anche per il mezzo quantitativo dell'analisi statistica.

Si dovette attendere Hugo de Vries all'inizio del secolo perché venissero riscoperte le leggi di Mendel, e questa volta per davvero. Nel frattempo Frédéric Miescher aveva isolato dal pus delle ferite dei soldati una sostanza che, per la sua localizzazione specifica nei nuclei delle cellule, sembrava avere qualche rapporto con l'eredità; e i progressi della microscopia avevano consentito di definire nei nuclei delle strutture immutabili di generazione in generazione e tipiche di ciascuna specie vivente: i cromosomi. Un insieme coerente sarebbe potuto nascere dove fosse stato possibile separare la sostanza dell'eredità, contenuta nei cromosomi, e la manifestazione dei caratteri ereditari secondo la distinzione proposta da Johannsen, ♦genotipo/fenotipo♦. La particella indivisibile che governa l'eredità, il ♦gene♦, si trovava in seno ai cromosomi secondo una disposizione ancora da scoprire, e fu grazie allo studio genetico della mosca *Drosophila* che Morgan mostrò la possibilità di definire formalmente dei geni e la disposizione di questi ultimi in catena lineare, un gruppo di collegamento, corrispondente a ciascuno dei cromosomi. Il concetto di mutazione proposto da De Vries – ed emendato per tener conto non soltanto delle grandi variazioni brusche che compaiono a volte nella discendenza di un individuo, ma anche delle piccole variazioni – era inoltre compatibile con le osservazioni che suggerivano che uno stesso gene può esistere, da un individuo all'altro, sotto parecchie forme, parecchi alleli, che governano ereditariamente parecchie forme di uno stesso carattere.

Poco prima della seconda guerra mondiale la genetica stava toccando l'apogeo del suo sviluppo e si sapeva perfino, dopo i lavori di Garrod all'inizio del secolo (rimasti anch'essi ignoti) e soprattutto quelli di Pauling fra le due guerre, che a differenti alleli di uno stesso gene corrispondono delle proteine, cioè delle macromolecole costituite da una catena di amminoacidi, leggermente differenti. Le regole che governano la trasmissione ereditaria dei geni e la loro espressione fenotipica erano tuttavia completamente ignote e la genetica si trovava in un'*impasse*, invasa a poco a poco da trattamenti matematici sempre piú elaborati – soprattutto al livello della genetica delle popolazioni – che ne nascondevano i postulati di base.

La scoperta dell'importanza fondamentale della molecola di DNA, effettuata da Avery e collaboratori nel 1944; quella delle relazioni fra la struttura di questa molecola e l'espressione genetica, avvenuta poco dopo la guerra; e infine l'ipotesi sulla replicazione del DNA dopo la scoperta della struttura a doppia elica nel 1953, aprirono la strada alla genetica molecolare, che è peraltro ancora ai primi passi, malgrado gli immensi successi iniziali (che hanno potuto far credere a osservatori superficiali come Stent che l'età dell'oro della biologia molecolare fosse passata e non ci fosse piú nulla di nuovo in questo campo). Il codice genetico permette oggi di comprendere le modalità della relazione tra il materiale dell'eredità, il DNA, e la sua espressione finale sotto forma, il piú delle volte, di proteine.

L'immagine che se ne è a poco a poco diffusa è quella di un programma e della sua realizzazione. Il DNA, posto in un contesto cellulare appropriato, dirige la sequenza di due regole di riscrittura, prima un RNA messaggero che funge da relè condizionato dell'espressione genetica, e poi una proteina. Lo stadio dell'RNA messaggero, differente nei microbi senza nucleo (viene «ricopiato» direttamente sul DNA) e nelle cellule nucleate (viene «ricopiato» sul DNA nel nucleo e poi modificato da un fenomeno complesso che avviene al livello della membrana nucleare, prima di diventare effettivamente un RNA messaggero), serve da controllo dell'espressione genetica in funzione delle caratteristiche proprie dell'ambiente cellulare. In tal modo le regole del programma non vengono espresse tutte nello stesso momento, ma una dopo l'altra in funzione dello stato della cellula rispetto allo stato dell'ambiente, il che crea un adattamento omeostatico della cellula al suo ambiente.

Questa distinzione tra programma e realizzazione è ancora lontana dall'essere universalmente compresa, e ciò spiega come esistano ancora delle isole concettuali in cui questo o quest'altro studioso si ribella all'idea che il fenomeno della vita possa essere spiegato in termini di postulati derivati semplicemente dai postulati universali della fisica e della chimica; e come altri ricercatori ancora vogliano modificare questi stessi postulati per creare dei concetti particolari che, essi pensano, sarebbero piú adatti (in termodinamica, per esempio) a render conto di ipotetiche leggi specifiche della biologia.

Se le immagini del programma e della sua realizzazione dànno una buona veduta d'insieme di ciò che è l'espressione genetica e del modo in cui si manifesta il comportamento ereditario degli esseri viventi, è vero nondimeno che la biologia molecolare è lungi dall'aver risposto all'insieme delle questioni che le vengono poste. In particolare il metodo analitico che la caratterizza, euristicamente assai fecondo, ha permesso essenzialmente di isolare una collezione di oggetti (le «basi» del DNA, le proteine, gli RNA messaggeri...) e anche certe regole di comparsa di questi oggetti in funzione dello stato dell'ambiente (induzione, repressione, ecc.), ma non ha detto quasi nulla sul comportamento globale di una cellula o di un organismo, e ben pochi ricercatori sono oggi impegnati sulla strada che in fondo giustificherebbe l'esistenza stessa della biologia molecolare, quella cioè di render conto del modo *coordinato* in cui gli oggetti definiti da questa scienza funzionano insieme. Qui c'è d'altronde un problema centrale, perché, concettualmente, si possono prospettare parecchie soluzioni eventualmente del tutto incompatibili fra loro. Ma al di fuori dei problemi propri a una disciplina scientifica, la biologia molecolare, queste difficoltà, piú o meno evitate dalla maggioranza dei ricercatori, sono al centro di una famiglia di problemi etici generali da cui non si può prescindere, proprio per gli atteggiamenti che le loro soluzioni possono ispirare a questo o quel gruppo di ideologie.

Il fatto è che il concetto di ♦eredità♦ copre, almeno in parte, il concetto di specie e caratterizza di conseguenza delle popolazioni di individui affini che *si distinguono* da altri individui, anche vicini, per il loro isolamento geografico, per il loro comportamento, o per il loro sviluppo diacronico. In un certo senso questa famiglia di distinzioni – d'importanza fondamentale per la sistematica e per la comprensione dell'evoluzione delle specie – potrebbe avere soltanto interesse accademico se non fosse che l'uomo stesso s'interroga sulle sue origini, sulla sua specie, e sulle differenze che caratterizzano i differenti gruppi umani. Al di là delle caratteristiche biologiche generali, che fanno dell'uomo un animale come gli altri, il suo comportamento sociale e soprattutto la sua cultura l'hanno indotto ad agire sul suo stesso destino in quanto essere biologico e a definire ciò che costituisce la sua specie. I gruppi culturali hanno presto voluto mescolarsi, con l'inevitabile risultato di un'evoluzione biologica che conduce gli uni a prendere il potere e gli altri a rimanere nello status di dominati. In origine la democrazia era popolata di uomini liberi e di schiavi e, al di là d'un affrancamento aleatorio, la libertà era ereditaria. Il sangue blu feudale perseguiva la sistematica selezione di quelli che detenevano il potere in virtú di caratteri ereditari considerati superiori. Curiosamente, mentre la biologia avrebbe voluto che l'isolamento proseguisse fino al livello di una stretta restrizione genetica, le pratiche dell'incesto sono sempre state rare e il risultato *attuale* delle varie pratiche culturali delle nostre storie – escludendo i gruppi umani geograficamente molto isolati – è una straordinaria dispersione dei caratteri genetici. Benché sembri possibile, in prima approssimazione, definire delle razze umane (in base al loro colore, o alla loro morfologia, per esempio), ci si accorge che i gruppi cosí costituiti variano in funzione del criterio scelto. Se la cultura proibiva spesso il mescolamento simbolico del ♦sangue♦, le pratiche reali della conquista del potere al contrario lo favorivano: lo stupro è sempre andato di pari passo con il saccheggio e gli aristocratici di sangue piú blu raramente hanno rinunziato al loro *ius primae noctis*. In un certo senso è facilmente comprensibile, perché fino a tempi molto recenti vi è stato uno iato completo tra il sapere sulla meccanica biologica dell'eredità e il sapere sulla meccanica culturale dell'eredità. Per questa ragione è particolarmente importante oggi comprendere nei particolari ciò che la genetica molecolare permette di dire sull'eredità, perché un'ideologia fondata su un biologismo mal compreso – o addirittura in contraddizione con ciò che finora l'evoluzione delle specie ha prodotto – potrebbe condurre alla rapida rovina della specie umana in condizioni che l'estetica – intesa come adeguamento quanto possibile perfetto di un individuo o di una popolazione al suo ambiente –, se non l'etica, disapproverebbe.

Un elemento essenziale del nostro attuale sapere è il seguente: non c'è corrispondenza biunivoca tra un ♦gene♦ e la sua espressione. Le conseguenze di tale osservazione – cosí elementare che è difficile capire per quale ragione sia cosí poco conosciuta; ma i vincoli ideologici sono cosí forti da alterare qualsiasi sapere! – sono numerosissime. In primo luogo significa che a un patrimonio genetico dato possono corrispondere parecchie realizzazioni (per rendersene conto basta considerare il divenire di due gemelli omozigoti in paesi differenti, o semplicemente osservare il colore della pelle di un europeo qualunque prima e dopo parecchi mesi di soggiorno al sole), ma significa anche – e questa è un'osservazione meno nota – che due patrimoni genetici differenti possono condurre a realizzazioni cosí vicine da essere indistinguibili. Si conoscono per esempio parecchie specie di zanzare del genere *Anopheles* assolutamente indistinguibili allo stato di insetto adulto (differiscono però nelle uova o nelle larve), ma che costituiscono tuttavia delle specie distinte, nel senso che non sono assolutamente interfeconde. All'estremo opposto esistono delle specie geneticamente assai vicine, e anche delle specie che presentano un polimorfismo straordinario malgrado un'omogeneità genetica molto grande (è il caso ad esempio della farfalla africana *Papilio dardanus*, le cui femmine presentano un notevole polimorfismo, da mettere in relazione con un meccanismo mimetico di difesa).

Le ragioni di tale osservazione – che corrisponde al dato genetico responsabile della morfogenesi degli esseri viventi – sono che nessun gene agisce mai isolatamente e che, di conseguenza, qualsiasi modificazione locale corrisponde a una modificazione globale. È noto per esempio che all'albinismo, corrispondente a un carattere genetico assolutamente elementare, corrisponde non solo un'alterazione della colorazione della pelle, ma anche un'alterazione, in apparenza senza nesso alcuno, della vista. In secondo luogo l'espressione genetica possiede, come dimensione essenziale, un carattere diacronico: un individuo è il risultato dello svolgimento nel corso del tempo di una sequenza organizzata di eventi corrispondenti alle differenti sequenze delle regole di riscrittura del patrimonio genetico e alla loro interazione, tramite regolatori appropriati, con l'ambiente.

Cosí l'ambiente esterno fa parte, intrinsecamente, dello svolgimento del programma genetico. O meglio, non esiste espressione genetica senza azione diretta dell'ambiente. I tentativi, ahimè numerosi e spesso pubblicizzati dai giornali e dalla televisione, che vorrebbero pretendere di distinguere tra la parte ereditaria e la parte dell'ambiente, tra l'innato e l'acquisito, rivelano una totale incomprensione della genetica e non sono che riflessi di varie ideologie che vogliono utilizzare il sapere scientifico come argomento autorevole per giustificare atteggiamenti che non hanno alcun rapporto con i contenuti di questo sapere. L'interrelazione esistente tra l'innato e l'acquisito è cosí profonda che esiste già negli esseri piú semplici, i batteri, ma cresce e diventa sempre piú complessa a mano a mano che le specie diventano piú complesse. Negli esseri differenziati piú evoluti l'adattamento viene realizzato in modo sempre piú adeguato grazie all'adozione di una dinamica particolare interamente volta a tener conto, per ogni singolo organismo, del suo ambiente. E quest'attitudine particolare, già notevolmente visibile al livello dell'evoluzione del sistema nervoso centrale, è ulteriormente affinata nell'uomo per opera del comportamento sociale, del linguaggio e della cultura. In questo senso, poiché il simbolico ha assunto nell'uomo uno sviluppo considerevole, l'♦eredità♦ si vede attribuite connotazioni culturali molto importanti, tanto che si giunge a poter distinguere un'eredità biologica – analoga a quella degli altri animali – da un'eredità culturale concretizzata dalle relazioni di parentela, due eredità che non sempre si sovrappongono. Ciò im-

plica allora che l'accento posto su tutto quanto riguarda i meccanismi dell'eredità nell'uomo – gli pseudoconcetti di ♦sangue♦ e di ♦razza♦ sono lí a metterlo in evidenza – è carico di connotazioni ideologiche e affettive che superano largamente il sapere scientifico costruito su questo tema.

Ma l'eredità in se stessa, sin dal livello degli organismi piú semplici, è un concetto indeterminato, proprio a causa del ruolo che vi svolge l'ambiente esterno all'individuo. Solo per mezzo di un'interpretazione abusiva è possibile infatti descrivere l'espressione genetica in termini di transfert, mediante appropriate regole di riscrittura:

$$\begin{array}{ccccc} & & \text{espressione genetica} & & \\ & \text{DNA} & \rightarrow & \text{RNA} & \rightarrow \text{proteina} \\ \text{eredità} & \downarrow & & & \\ & \text{DNA} & & & \end{array}$$

In realtà questo transfert può aver luogo solo in un sistema già espresso (la cellula madre, o l'organismo materno). Si definisce dunque ereditaria l'attitudine di un individuo a trasmettere ai suoi discendenti i suoi caratteri espressi (il suo ♦fenotipo♦) per mezzo di una struttura appropriata (il suo ♦genotipo♦, ma anche altre strutture, come si vedrà). L'eredità genetica corrisponde alla trasmissione ereditaria della struttura del DNA, ma è possibile mostrare che esiste un altro tipo di eredità (trasmissibile da una struttura differente dal DNA) presente anche nei batteri, e che può chiamarsi eredità epigenetica. Questo tipo di eredità, per mezzo del concetto di fenocopia (cioè di copia fenotipica dello stato di un genitore per la sua discendenza), ha potuto erroneamente far credere all'esistenza di una eredità (*genetica*, dunque trasmessa dal DNA!) dei caratteri acquisiti. Eccone, in due parole, un esempio. Il colibacillo è capace di riprodursi utilizzando come fonte d'energia il lattosio. Per far questo dispone di due proteine particolari, una che serve a far penetrare il lattosio nella cellula, una lattosio-permeasi, codificata da un gene lac Y; e un'altra che serve a degradare il lattosio a zuccheri piú semplici, la β-galattosidasi, codificata da un gene lac Z. L'espressione dei due geni lac Y e lac Z è condizionata e adattativa e viene indotta solamente quando il lattosio è presente nell'ambiente. Questo induttore permette l'attivazione della sintesi di un RNA messaggero che, dopo traduzione in proteine, dà la β-galattosidasi citoplasmica e la permeasi, che va a collocarsi nella membrana della cellula. A seconda dello stato dell'ambiente possono dunque distinguersi, per un identico genotipo, parecchi tipi di cellule: in presenza di lattosio (o di un induttore «gratuito», cioè non metabolizzato dalla cellula, I) tutte le cellule contengono β-galattosidasi e permeasi (e sono dunque atte a fermentare istantaneamente il lattosio); in assenza d'induttore, esse sono prive di queste proteine. I ricercatori che lavorano su questo sistema si sono allora domandati se non sia possibile alterare il fenotipo di queste cellule, in modo ereditariamente stabile, *senza* alterare il DNA; o ancora, se sia possibile che le cellule conservino, di generazione in generazione, la memoria di un evento iniziale *senza* modificazione del DNA (il che assomiglierebbe, al punto da esser tratti in inganno, all'ereditabilità di un carattere acquisito). Essi hanno allora realizzato il seguente esperimento: una popolazione geneticamente omogenea di colibacilli è stata divisa in due gruppi A e B. Il gruppo A è stato esposto per qualche minuto a un'elevata concentrazione d'induttore I del sistema lattosio; poi, separatamente, i gruppi A e B sono stati sospesi in un mezzo identico, contenente induttore a debolissima concentrazione. Dopo molte generazioni sono stati studiati i fenotipi del gruppo A e del gruppo B considerando la loro attitudine a fermentare il lattosio. Anche dopo trenta generazioni il gruppo A è istantaneamente atto a fermentare il lattosio; ogni cellula possiede la β-galattosidasi e la permeasi; il gruppo B è privo di queste proteine. Cosí il gruppo A trasmette ereditariamente un fenotipo che il gruppo B non trasmette, ed è possibile mostrare (per esempio risospendendo i due gruppi in un mezzo totalmente privo d'induttore I) che la struttura genetica dei gruppi A e B è identica. Che cosa è successo? Al momento dell'evento iniziale, le cellule del gruppo A hanno subito un'induzione forte di permeasi, le cui molecole si sono insediate nella membrana. Quando queste cellule si sono venute a trovare in un mezzo contenente induttore a debole concentrazione, la permeasi già presente nella loro membrana ha permesso all'induttore stesso di concentrarsi all'interno della cellula e di conseguenza di perpetuare l'induzione. Nelle cellule del gruppo B, sprovviste di permeasi, l'induttore non ha potuto raggiungere una concentrazione intracellulare sufficiente per innescare l'induzione. In questo modo la memoria si è perpetuata, in modo ereditario, tramite lo stato della membrana cellulare.

Già con questo semplice esempio si comprende come occorra una grande prudenza nell'interpretazione dei fenomeni ereditari e nella loro attribuzione a questa o quella causa. In particolare conviene sempre avere presente che, salvo casi particolari (quando si considera direttamente la struttura del DNA o dei cromosomi), si osserva soltanto il fenotipo di un individuo e non il suo genotipo. E di conseguenza ciò significa che si osserva soltanto il risultato dell'interazione tra un genotipo di solito sconosciuto e un ambiente poco o mal conosciuto.

Quando s'incontrano considerazioni particolari sull'innato e sull'acquisito nell'uomo, si tratta quasi sempre di dati derivati da presupposti culturali tendenti a perpetuare una cultura, considerata «migliore», rispetto a un'altra. La cultura scientifica recente ha cosí privilegiato una serie di competenze operatorie particolari coperte spesso da un abusivo ricorso al concetto d'intelligenza, che si basa sullo sviluppo specifico del sistema nervoso centrale dei vertebrati e piú particolarmente del cervello dell'uomo. Ora, si trova che l'organizzazione di quest'organo è avvenuta, nel corso dell'evoluzione delle specie, in modo da permettere un adattamento molto elaborato dell'individuo al suo ambiente. I vincoli genetici che stanno alla base della realizzazione del sistema nervoso centrale sono tutti orientati in maniera che il cervello venga in qualche modo foggiato dal mezzo esterno, cosí da dotarlo di una memoria molto ricca. Quest'attitudine particolare permette all'individuo di conservare la sua omeostasi grazie alla localizzazione delle regolarità dell'ambiente (almeno durante la vita dell'individuo). Questo particolare vincolo ha due conseguenze importanti. Da una parte il cervello memorizza delle tracce dell'ambiente, e le sue attitudini particolari sono dunque, essenzialmente, il risultato di una storia individuale; e dall'altra,

il cervello tende a imporre al reale la ricerca di regolarità, ed è questa senza dubbio la ragione iniziale della ricerca sistematica degli universali nel momento in cui si producono le teorie scientifiche.

Diventa allora essenziale comprendere, quando si parla ad esempio di eredità dell'intelligenza, che bisogna saper riconoscere la parte del genetico e la parte dell'epigenetico. Si ritrova qui un'altra volta la distinzione fondamentale tra programma e realizzazione. Il patrimonio genetico fornisce all'individuo un insieme di regole che nel corso dell'ontogenesi (tramite la moltiplicazione e la differenziazione cellulari) crea l'organizzazione globale del sistema nervoso centrale, secondo un piano di cui possono essere fissate rigorosamente dal punto di vista genetico solo le grandi linee. Quest'affermazione è quasi un truismo: il numero di geni di un vertebrato superiore (numero dei geni che specificano la struttura delle proteine, s'intende) è appena dieci-venti volte maggiore del numero di quelli di un batterio (cioè circa cinquantamila) e il numero delle connessioni tra le cellule nervose del cervello dell'uomo è certamente dell'ordine di 10^{14}. È fuori questione che ciascuna connessione possa essere rigorosamente determinata dal programma genetico, perché allora la struttura della rete nervosa non potrebbe essere altro che la ripetizione di una maglia elementare, e non è questo il caso. Bisogna dunque immaginare che ciò che specifica il programma genetico sia un programma neuronico, vale a dire una serie di regole di esecuzione della connettività, e non le vere e proprie connessioni. Cosí, come un individuo è il risultato d'una realizzazione particolare, il programma genetico, il sistema nervoso individuale sarà il risultato di una realizzazione particolare del programma neuronico. È stato mostrato come sia possibile render conto delle immense possibilità associative che caratterizzano la memoria e l'apprendimento collegando la stabilità locale della connettività della rete nervosa al suo funzionamento per mezzo di un meccanismo che conduce, in funzione delle caratteristiche sue proprie del mezzo esterno, a una stabilizzazione selettiva di uno stato particolare della connettività. Si ritrovano cosí le stesse implicazioni già menzionate in precedenza: un comportamento dato può corrispondere a parecchie reti nervose differenti (per ragioni genetiche e ambientali) e una stessa rete può condurre a comportamenti differenti. Meno ancora che per qualunque altra caratteristica di un organismo, non può esservi corrispondenza biunivoca tra un ♦gene♦ e la sua espressione al livello del sistema nervoso centrale. Non può dunque essere che a seguito di evidente incompetenza che certi autori possono essere indotti a considerare dei «geni dell'intelligenza». La piú recente (1981) delle «giustificazioni» scientifiche di una classificazione gerarchica delle razze umane è cosí del tutto priva di fondamento. Ma che ne è del polimorfismo umano?

È noto che l'evoluzione delle specie è il risultato dell'equilibrio dinamico tra due vincoli opposti: da una parte l'impossibilità teorica di riprodurre in modo identico il patrimonio ereditario di tutti gli individui; dall'altra una selezione, per stabilizzazione funzionale, di tutte le popolazioni costituite da individui che possono sopravvivere nell'ambiente in cui si trovano. Ne deriva che qualsiasi popolazione è geneticamente polimorfa e che i vincoli particolari di questo o quell'ambiente tendono a diminuire o ad accrescere il polimorfismo. In linea

generale l'esistenza di qualsiasi meccanismo tendente ad accrescere l'attitudine di un individuo ad assicurare la sua omeostasi in un ambiente mutevole, tende ad accrescere il polimorfismo genetico della specie considerata (a parte i complessi genetici piú direttamente implicati nel mantenimento di tale omeostasi).

Cosí, proprio perché ha potuto costruire, grazie al suo cervello, una cultura che gli permette di adattarsi ad ambienti estremamente vari, l'uomo viene ad essere affetto da un polimorfismo abbastanza marcato se lo si paragona a quello delle specie vicine. Ma per questa stessa ragione quello che senza dubbio è meno affetto da polimorfismo è l'insieme dei vincoli genetici che permettono lo sviluppo del suo cervello. Si trova una grande varietà negli alleli dei geni che determinano il colore della pelle (con un adattamento evidente alla localizzazione geografica tramite il filtraggio delle radiazioni solari, estremamente pericolose quando sono troppo intense), o il colore degli occhi o dei peli. Le dimensioni degli individui sono anch'esse soggette a un ampio polimorfismo. Ma il polimorfismo è maggiormente visibile (e studiato) al livello delle caratteristiche cellulari del ♦sangue♦, con una spiegazione adattativa evidente in certi casi (come in quello dell'anemia falciforme, in cui l'eterozigote resiste cosí bene alla malaria da costituire il genotipo dominante nei paesi in cui essa imperversa, malgrado il fatto che l'omozigote è letale) mentre in molti altri (geni dell'istocompatibilità, gruppi sanguigni, per esempio) non si ha alcuna spiegazione chiara, e una ripartizione del polimorfismo estesa all'insieme dell'umanità, con frequenze piú o meno variabili secondo il grado di consanguineità. Ne consegue che ancor oggi non si sa stabilire l'ordine in cui sono comparsi i differenti gruppi umani (le «razze») nel corso della storia recente dell'umanità, e che le classificazioni tentate sono tra loro contraddittorie, perché sono differenti a seconda dei geni presi in considerazione. I dati piú recenti (1981) derivanti dall'analisi del DNA dei mitocondri delle cellule del sangue umano dànno ad esempio un risultato abbastanza inatteso: i gruppi umani asiatici sarebbero i piú antichi, e i gruppi africani molto piú recenti.

In linea generale il legame tra i meccanismi dell'♦eredità♦ e l'esistenza di razze animali o umane deriva fondamentalmente dalla nozione di speciazione. Ora, è noto oggi che se il polimorfismo interviene nella speciazione, non può esserne tuttavia che una causa tra le altre. Le dimensioni della popolazione e il suo isolamento geografico sono vincoli molto piú importanti e, in un certo senso, il comportamento esplorativo dell'uomo, che si rivela nella straordinaria ubiquità di un gran numero di alleli dei geni studiati, ostacola qualunque isolamento che conduca a una speciazione. Inoltre, come fa notare Carson, due classi di geni determinano la genesi di un individuo: una è relativamente labile, atta a mostrare un ampio polimorfismo e a condurre alla stabilizzazione di varie reti sotto i vincoli *locali* della selezione naturale; l'altra classe rappresenta i geni essenziali per la perpetuazione dei caratteri propri della specie e si mantiene quali che siano le circostanze (a rischio di scomparsa totale della specie). Nell'uomo, per esempio, l'altezza, il colore della pelle, la morfologia generale appartengono alla prima classe, ma il sistema riproduttore e i geni responsabili della realizzazione del programma neuronico fanno parte della seconda. E la spe-

ciazione presuppone un'alterazione importante proprio della seconda classe, alterazione che non apparirà dunque se non in seguito a un evento senza dubbio raro e in ogni caso avente effetti molto importanti sullo sviluppo individuale. Cosí le «razze» non sono che varianti del tema iniziale; esse corrispondono alla stabilizzazione locale di questo o quel gruppo di alleli polimorfi appartenenti alla prima classe, e non hanno alcun effetto sulla specie.

Al contrario, in seguito ad avvenimenti contingenti e catastrofici – in particolare in seno a una popolazione in cui il ciclo demografico sia assai perturbato: alternanza di fasi d'espansione esponenziale e di cadute brusche –, può succedere, in una popolazione il cui isolamento si sia mantenuto abbastanza a lungo, che compaia un'alterazione importante della seconda classe di geni. Allora comparirebbe una nuova specie: in questo modo Powell ha creato in laboratorio dei nuovi lignaggi della drosofila (*Drosophila pseudo-obscura*), che non sono nuove razze ma nuove specie, a causa del loro isolamento sessuale definitivo dal ceppo parentale.

◆Razza◆ è un termine che possiede una connotazione particolare e tende a far credere che si tratti di una tappa intermedia sulla strada del cambiamento definitivo dell'◆eredità◆ nel corso della speciazione. Si tratta in realtà di una deformazione ideologica del fatto che qualunque specie possiede una popolazione ad eredità polimorfa. La sopravvivenza suppone la diversità, ma i vincoli fisicochimici dell'eredità la *impongono*. [A.D.].

Balinsky, B. I.
1970 *An Introduction to Embryology*, Saunders, Philadelphia 1970[3] (trad. it. Zanichelli, Bologna 1980[2]).

Blanc, M.
1982 *Les races humaines existent-elles?*, in «La Recherche», XIII, 135, pp. 930-41.

Blangy, D., e altri
1975 *La recherche en biologie moléculaire*, Seuil, Paris.

Cavalli-Sforza, L. L., e Bodmer, W. F.
1971 *The Genetics of Human Populations*, Freeman, San Francisco.

Crick, F. H. C.
1954 *The Structure of the Hereditary Material*, Freeman, San Francisco.

Danchin, A., e Slonimskij, P. P.
1982 *Intron Encoded Proteins in the Nucleus. Facts and Speculations. Current Topics in Cellular Regulation*, in preparazione presso Academic Press, New York.

Hayes, W.
1964 *The Genetics of Bacteria and their Viruses*, Blackwell, Oxford.

Jacob, F.
1970 *La logique du vivant. Une histoire de l'hérédité*, Gallimard, Paris (trad. it. Einaudi, Torino 1971).

Lewin, B.
1974 *Gene Expression*, Wiley, New York.

Loewy, A. G., e Siekevitz, Ph.
1963 *Cell Structure and Function*, Holt, Rinehart and Winston, New York (trad. it. Zanichelli, Bologna 1967).

Lwoff, A., e altri
[1948] *Unités biologiques douées de continuité génétique. Colloques internationaux, VIII. Paris, 23 juin - 3 juillet 1948*, CNRS, Paris 1949.

Penrose, L. S.
1959 *Self Reproducing Machines*, Freeman, San Francisco.

Skrzypczak, J.-F.
1981 *L'innée et l'acquis: inégalités naturelles, inégalités sociales*, «Chronique sociale», Lyon.

Wilson, E. O.
1978 *On Human Nature*, Harvard University Press, Cambridge Mass. (trad. it. Zanichelli, Bologna 1980).

Wollman, E.
1928 *Bactériophagie et processus similaires. Hérédité ou infection?*, in «Bulletin de l'Institut Pasteur», XXVI, pp. 1-4 e 49-56.

na 1970).

rom
d.

Eredità

1. *Importanza del concetto di eredità.*

La moderna scienza dell'eredità occupa, tra le discipline biologiche, una posizione centrale, unificante: infatti la base fisica dell'eredità sembra ormai essere identica in quasi tutte le forme di vita, dai virus e dai microorganismi alle querce e all'uomo. Il concetto di eredità svolge anche un ruolo significativo nei controversi problemi sociali e culturali implicanti differenze sessuali, razziali e di classi. Le attuali concezioni dell'eredità si sono sviluppate in stretta interdipendenza con alcune importanti questioni filosofiche, incentrate soprattutto sul vecchio e fondamentale tema «meccanicismo vs vitalismo». Reciprocamente, gli assunti filosofici e le idee sociali hanno influenzato le opinioni dei biologi sull'eredità. La storia delle idee relative all'eredità dimostra chiaramente la tesi generale secondo cui la scienza non è soltanto una massa statica di fatti oggettivi, ma un'avventura dinamica con importanti legami sociali e culturali.

Negli ultimi venticinque anni molti esperimenti hanno ampiamente confermato l'ipotesi che l'informazione ereditaria venga trasmessa da una generazione all'altra grazie all'acido deossiribonucleico (DNA). Ad eccezione di alcuni virus, ove il veicolo dell'informazione ereditaria sembra essere l'acido ribonucleico (RNA), in tutti gli organismi biologici è stato riscontrato il meccanismo del DNA. Lo studio dell'eredità costituisce quindi il punto focale di tutta la biologia.

Ogni organismo è comunque molto piú del suo puro e semplice materiale ereditario, e i legami fra tale materiale ereditario e lo sviluppo e il funzionamento dell'organismo stesso sono molto complessi. Gli ultimi vent'anni hanno testimoniato un enorme incremento degli sforzi dei biologi per chiarire il ruolo del materiale ereditario. Le ricerche effettuate, per quanto ancora largamente incomplete, permettono d'individuare schemi generali ragionevolmente sicuri. Il materiale ereditario, il DNA, controlla la fisiologia e il metabolismo trasmettendo l'informazione contenuta nel suo codice genetico a un altro acido nucleico, l'RNA, che a sua volta traduce il codice in catene polipeptidiche, gli elementi costitutivi delle proteine. Per parte loro, le proteine ottenute con questo processo svolgono molte funzioni, la piú importante delle quali è forse quella enzimatica, capace di accelerare o ritardare determinati processi fisiologici. Attraverso simili percorsi indiretti, il materiale ereditario esercita un'influenza decisiva sul funzionamento fisiologico dell'organismo. Il materiale genetico è inoltre collegato in modo fondamentale all'intero processo dello sviluppo biologico di organismi adulti molto complessi che hanno origine da un'unica cellula.

Non è il caso di esagerare le nostre attuali conoscenze del ruolo svolto dal materiale genetico nella fisiologia e nello sviluppo. Soltanto una percentua-

le assai esigua del materiale ereditario presente in un organismo sarà mai attiva, e una frazione ancora minore lo è in un certo istante. Attualmente non si conosce con esattezza la sequenza (e il relativo controllo) grazie alla quale singoli geni vengono attivati o disattivati nel processo di sviluppo. Le ricerche in questo settore procedono però a ritmo piuttosto spedito e probabilmente nei prossimi decenni verranno spiegati molti dei meccanismi che collegano il materiale genetico alla fisiologia e allo sviluppo.

Buona parte degli interrogativi storici piú importanti della biologia trovano risposta nelle concezioni dell'eredità, in particolare il processo del cambiamento evolutivo in popolazioni di organismi (microevoluzione). Senza una solida conoscenza dell'eredità e della produzione della variazione ereditaria, il meccanismo piú significativo dell'evoluzione, ovvero la selezione naturale, avrebbe scarso significato. La comprensione dei meccanismi ereditari fa anche luce su problemi come l'origine della vita, l'evoluzione della riproduzione sessuale, e persino l'evoluzione dei meccanismi ereditari stessi.

Le concezioni dell'eredità hanno avuto applicazioni fondamentali in svariati campi, tra cui la medicina, l'agricoltura e l'antropologia fisica. L'applicazione della moderna genetica alla fabbricazione di cibi, sia animali sia vegetali, ha già avuto un impatto enorme in molte parti del mondo ed è probabile che ulteriori ricerche in questo campo rappresentino l'unica via, al di fuori del controllo obbligatorio delle nascite, per evitare la morte in massa per inedia in un futuro relativamente prossimo. È già possibile alleviare un gran numero di difetti genetici mediante cure mediche e un'opportuna dieta; si possono anche informare tempestivamente le future madri di possibili imperfezioni genetiche, onde dar loro la possibilità di scegliere un aborto terapeutico sicuro.

Negli ultimissimi anni i biologi hanno messo a punto tecniche efficaci che avranno probabilmente conseguenze degne di nota in medicina e agricoltura. Queste tecniche consentono ai biologi di ricombinare il materiale ereditario, DNA, da organismi diversi. Alcune case farmaceutiche si stanno servendo di tecniche basate sul DNA ricombinante per produrre vaccini la cui preparazione procedeva un tempo tra enormi difficoltà. Il vaccino richiesto può oggi essere ottenuto introducendo segmenti di DNA nel DNA normale dell'*Escherichia coli*, batterio presente in tutti i sistemi digestivi umani e capace di riprodursi con grande rapidità. I biologi sperano di ottenere cereali dotati di proprietà azotofissatrici come i legumi, o organismi capaci di divorare molto rapidamente chiazze di petrolio anche gigantesche. Molti governi hanno istituito rigorosi controlli in considerazione della concreta possibilità che gli esperimenti con DNA ricombinante diano luogo a organismi pericolosi. Questo esempio sottolinea ancora una volta i vincoli sociali spesso associati alla scienza dell'eredità.

Questa breve introduzione dovrebbe essere sufficiente a dimostrare che il concetto di eredità ha un'importanza cruciale per le scienze biologiche. Per comprendere come la scienza dell'eredità sia giunta a occupare una posizione di tale rilievo e per rendersi conto delle interazioni fra le concezioni dell'eredità e importanti problematiche sociali, culturali e filosofiche, un approccio storico sembra essenziale.

2. *Comprensione delle basi fisiche dell'eredità.*

La conoscenza dei fenomeni ereditari è stata sempre considerata importante lungo tutto l'arco della storia documentata, e senza dubbio anche molto tempo prima. Esistono validi motivi pratici per studiare l'eredità. In primo luogo, tutti gli allevatori di animali e piante desiderosi di migliorare o conservare le varie razze hanno un evidente bisogno di muoversi con disinvoltura nei meandri dell'eredità: Charles Darwin comprese a fondo questa esigenza e fece grande affidamento sui risultati annunziati dagli allevatori quando si dispose a affrontare i problemi dell'eredità. In secondo luogo, i medici sono vivamente interessati all'ereditarietà delle malattie, in particolare per quanto riguarda gli esseri umani. In terzo luogo, in quasi tutte le società coloro che detengono il potere incoraggiano lo studio dei problemi ereditari: il movente di tali ricerche, sottaciuto e sovente inconscio, ma ovvio, è il desiderio di dimostrare che le differenze osservate tra i potenti e i comuni cittadini sono veramente il risultato di un'eredità immutabile. Cosí lo studio dell'eredità è sempre stato utilizzato in passato per giustificare il mantenimento dello status quo, o per secondare gli scopi di chi già esercitava il potere. È probabile che quest'applicazione pratica della scienza dell'eredità continui in futuro. In quarto luogo, già nel XVIII secolo, e poi sempre piú vigorosamente nella seconda metà del XIX e nel XX, si manifestò un impulso a indagare i fenomeni ereditari come passo indispensabile per capire l'evoluzione. Prendendo in esame l'ascesa della scienza dell'eredità è necessario tener presenti queste quattro motivazioni.

2.1. L'eredità prima di Darwin.

I problemi dell'eredità dibattuti tra i Greci classici indicano con chiarezza alcuni dei temi generali associati agli studi odierni in campo ereditario. Gli autori del *Corpus Hippocraticum* si occupavano soprattutto dell'origine e del trattamento delle malattie. Essi sapevano perfettamente che talora i bambini presentano un quadro diagnostico uguale a quello di uno o di entrambi i genitori, e si limitavano ad attribuire tali analogie all'eredità. Ad esempio, parlando di epilessia, il *Corpus* afferma che la sua origine, come quella di altre malattie, è di carattere ereditario. Poiché a genitore flemmatico corrisponde figlio flemmatico, a genitore bilioso figlio bilioso, a genitore tisico figlio tisico... non si può far nulla per impedire che alcuni dei figli siano colpiti da questa malattia quando uno dei genitori ne è affetto; infatti il seme proviene da ogni parte del corpo, la semenza sana dalle parti sane, la semenza malata dalle parti malate. Chiaramente l'eredità occupava un posto di primo piano nel *Corpus Hippocraticum* e veniva attribuita a una «pangenesi» in cui tutte le parti del corpo emettono «semi» che si concentrano infine negli organi sessuali e vengono cosí trasmessi alla generazione successiva. Pur avversata vigorosamente da Aristotele, l'idea della pangenesi tornò imperiosamente in auge nella seconda metà del XIX secolo, soprattutto per influsso di Charles Darwin.

Aristotele, nettamente contrario alla teoria della pangenesi, l'attaccò duramente nella *Generazione degli animali*. Nessun seme nasce dalle unghie o dai peli, e tuttavia essi vengono ereditati; inoltre in certi casi non è possible in alcun modo riscontrare un contributo del maschio in fatto di semi. Aristotele propose un meccanismo ereditario completamente diverso, che ne rifletteva fedelmente le opinioni sociali molto conservatrici. Secondo lui la femmina è passiva sia nel comportamento sia nell'apporto all'eredità. Ella fornisce il materiale, ma non il movimento. Il maschio è attivo sia in chiave comportamentale sia per il ruolo ereditario, poiché mette a disposizione l'intero principio formativo o forza motrice per lo sviluppo dell'embione, ma non fornisce il materiale. Supponendo che il maschio goda di salute eccellente e che anche la femmina e i suoi lombi siano sani e robusti, il figlio dovrebbe essere un maschio molto somigliante al padre; se invece il maschio fosse debole, o il ventre imperfetto, il figlio sarebbe di sesso femminile. Aristotele considerava quindi la condizione femminile come una deformità, che doveva però manifestarsi con regolarità per la conservazione della specie. Non è difficile scorgere nella teoria aristotelica dell'eredità l'evidente influsso della sua filosofia della causazione formale e della sua convinzione che le donne siano passive e inferiori agli uomini. Aristotele fu semplicemente uno dei primi a dedurre in parte una teoria dell'eredità dall'osservazione delle differenze comportamentali presenti nella società umana.

Sino all'invenzione del microscopio, all'inizio del XVII secolo, il progresso dei biologi nello studio del problema del meccanismo dell'eredità fu necessariamente lento. Anche quando nello spermio maschile si scoprirono gli «animalculi» grazie all'impiego del microscopio, non fu possibile trovare un meccanismo in grado di spiegare in modo convincente l'eredità. Nacquero cosí due scuole di pensiero opposto. La prima, compendiata dal biologo olandese Niklaas Hartsoeker, adottò il punto di vista preformista, secondo cui il feto era pienamente formato nello spermatozoo. Hartsoeker pubblicò alcune famose illustrazioni di un «omuncolo» rannicchiato in uno spermatozoo osservato al microscopio. Altri suggerirono che l'embrione preformato si trovasse all'interno dell'uovo piuttosto che nello spermatozoo. La seconda scuola scelse un'interpretazione epigenetica, ipotizzando che l'embrione non fosse completamente formato all'epoca della fecondazione, ma sviluppasse gradualmente, crescendo, i necessari tessuti e organi specializzati. Nessuna delle due scuole fu in grado di spiegare il vero meccanismo dell'eredità. Durante il secondo quarto del XIX secolo una messe di dati sperimentali fece pendere nel complesso la bilancia a favore dell'ipotesi epigentica. Karl Ernst von Baer pubblicò [1827] un resoconto delle sue ricerche sull'uovo dei mammiferi. Una schiera di ricercatori, guidata da Schleiden e Schwann, sviluppò e perfezionò la teoria cellulare. Intorno al 1850 era opinione largamente diffusa che, negli animali e nelle piante a riproduzione sessuata, fosse necessaria l'associazione tra spermatozoo e ovocellula, ovvero tra polline e ovulo, per produrre la cellula fecondata da cui sarebbe derivato l'embrione. Tuttavia l'eredità non aveva ancora trovato una spiegazione convincente.

Si deve tenere presente che il fenomeno dell'eredità biologica era universalmente riconosciuto. I bambini presentavano spesso una stretta rassomiglianza con i genitori o i parenti prossimi. Ogni coltivatore e ogni allevatore di animali domestici si affidava, nella scelta degli individui da destinare alla riproduzione, al principio generale «il simile produce il simile». Gli allevatori non avevano affatto bisogno di una soddisfacente teoria del meccanismo dell'eredità per realizzare i loro obiettivi; né le classi sociali né le famiglie piú potenti furono mai assalite dal dubbio che la loro superiorità fosse frutto di un fortuito evento sociale: si consideravano superiori per il principio dell'eredità.

Con la nascita del pensiero evoluzionistico, il problema del meccanismo dell'eredità assunse una nuova importanza teorica. Qualsiasi teoria evolutiva richiedeva infatti un certo numero di assunti sull'eredità. Ammettendo in modo rigido che «il simile produce il simile», la trasformazione delle specie diveniva impossibile. Eppure, in qualche modo, il meccanismo dell'eredità consentiva la manifestazione nel tempo di cambiamenti permanenti nei caratteri ereditari. Anche un esame affrettato del problema dimostrava che l'eredità non è cosí rigorosa da rendere esattamente identici tutti gli individui di una specie, o anche di una popolazione domestica altamente selezionata. Il punto cruciale era come si determinassero le somiglianze e le differenze tra genitori e figli, e come si accumulassero o venissero indirizzate in misura tale da consentire una trasformazione delle specie nel tempo.

I primi evoluzionisti, come Erasmus Darwin (nonno di Charles Darwin) o Jean-Baptiste Lamarck, ritennero che il processo dell'eredità costituisse la risposta alle necessità di una specie messa di fronte a determinate esigenze ambientali. Entrambi videro nel processo evolutivo un'inclinazione naturale della materia vivente a divenire sempre piú complessa e organizzata. L'eredità era cosí subordinata al principio secondo cui le creature viventi tendono a progredire lungo la scala evolutiva. Lamarck credeva in una generazione spontanea capace di produrre continuamente nuovi organismi inferiori, poiché quelli del passato si erano tramutati in forme di vita superiori. Lamarck ed Erasmus Darwin non riuscirono a convincere i biologi né della validità delle loro teorie sull'eredità, né che l'evoluzione stessa fosse mai avvenuta.

2.2. Charles Darwin e l'eredità.

Quando Charles Darwin diede alle stampe *On the Origin of Species* [1859], opera destinata ad esercitare un'influenza immensa, l'idea dell'evoluzione organica era ben conosciuta, ma poco accreditata: l'*Origin of Species* realizzò uno dei propositi che Darwin si era prefisso, ma ebbe molto meno successo sull'altro fronte. Dieci anni dopo la sua pubblicazione, in buona parte proprio per suo influsso, ben pochi biologi di fama persistevano nel negare la fondamentale teoria di un'evoluzione delle specie nel tempo. Ma nella stesura del libro Darwin si riprometteva soprattutto di presentare prove a sostegno della sua nuova teoria sul meccanismo dell'evoluzione, il principio della selezione naturale, uno dei cui punti essenziali era che le minuscole differenze indivi-

duali, riscontrabili in qualsiasi popolazione di organismi da ogni osservatore attento, sono per la maggior parte ereditarie e possono essere trasmesse alla progenie della generazione successiva. Le prove a sostegno di questa tesi si fondavano soprattutto sulla testimonianza e sugli scritti degli allevatori, i quali sostenevano di avere spesso migliorato animali e piante selezionando come genitori gli esemplari dotati di opportune caratteristiche, anche se poco accentuate. Gli allevatori assicurarono Darwin della possibilità di compiere sostanziali progressi grazie alla scelta di queste piccole ma importanti differenze ereditabili. Darwin supponeva che la selezione naturale operasse proprio su queste differenze.

Pur dichiarando fermamente nell'*Origin of Species* che molte delle piccole differenze individuali sono ereditarie, Darwin evitò con cura sia il problema del meccanismo capace di produrre tali differenze, sia quello della somiglianza tra genitori e figli. Ma la teoria darwiniana della selezione naturale era una visione opportunistica, ateistica, meccanicistica, senz'anima. Di conseguenza molti biologi l'attaccarono, individuandone ben presto un punto debole nell'assenza di una teoria sull'eredità. Molti argomentarono che le variazioni presentate dagli organismi sono in realtà orientate da forze indipendenti dalla selezione naturale, che naturalmente può agire soltanto sulle variazioni già esistenti. In questa prospettiva la selezione naturale acquisiva i connotati di un mero meccanismo secondario del cambiamento evolutivo.

Darwin rispose presentando [1868] una personale teoria dell'eredità, definendola «ipotesi provvisoria di pangenesi». Egli non mirava tanto a spiegare tutte le sfaccettature dell'eredità, quanto a fornire un meccanismo plausibile per la formazione delle piccole variazioni ereditabili che giudicava numerosissime in tutte le popolazioni di organismi. Nelle sue linee essenziali la teoria affermava che ogni parte di un organismo emette «atomi liberi e minuscoli, ovvero gemmule». Le gemmule si moltiplicano e si aggregano negli organi riproduttivi, dai quali sono trasmesse alle generazioni successive. La teoria era congegnata in modo che le influenze «dirette e indirette» delle «condizioni di vita» potessero entrare a far parte integrante della costituzione ereditaria dell'organismo. In caso d'influsso ambientale, le parti interessate dell'organismo espellerebbero gemmule modificate che potrebbero essere ereditate, forse determinando un analogo cambiamento della discendenza. Spiegando con l'ipotesi della pangenesi la formazione delle piccole differenze ereditabili, la teoria darwiniana della trasformazione delle specie era completa.

L'eredità darwiniana non trovò molti consensi tra i biologi del XIX secolo, ma per vari motivi esercitò una grande influenza. L'ipotesi pangenetica proveniva direttamente da Darwin, la cui reputazione garantiva un vasto pubblico di lettori, e sottolineava quanto fosse indispensabile un adeguato concetto di eredità per qualsiasi eventuale nuovo meccanismo evolutivo. E Darwin aveva messo a punto la sua teoria giovandosi di un'immensa conoscenza dei fenomeni dell'eredità: nessuno dei suoi contemporanei ne aveva esaminato le testimonianze con la stessa meticolosità. Non deve quindi sorprendere che ogni teoria dell'eredità di vasta risonanza sul finire del XIX secolo (le tesi mendeliane circolarono solo tra pochi addetti ai lavori) prendesse spunto dalla teoria pangenetica di Darwin, fosse pure per contrastarla.

Le piú autorevoli teorie sull'eredità nel tardo XIX secolo furono l'ipotesi ancestrale di Galton (Inghilterra) [1875], la legge dell'eredità di Brooks (Stati Uniti) [1883], la teoria dell'idioplasma di Nägeli (Germania) [1884], la teoria del plasma germinale di Weismann (Germania) [1892], e la teoria della pangenesi intracellulare di De Vries (Olanda) [1889]. Durante il periodo 1875-1900, cosí fecondo di teorie sull'eredità, l'analisi microscopica della biologia cellulare procedette a ritmo molto sostenuto, cosicché entro il 1900 era opinione diffusa che i determinanti ereditari fossero localizzati nel nucleo della cellula, e molto probabilmente nei corpiccioli chiamati cromosomi, chiaramente visibili al microscopio con un'opportuna colorazione elettiva. Tuttavia nessuna ipotesi geniale collegò i cromosomi ai fenomeni ereditari, il cui sconcertante panorama non sembrava d'altra parte trovare la giusta collocazione in un quadro teorico preciso. Tutti coloro che elaborarono una teoria dell'eredità verso la fine del XIX secolo cercarono di adattarla alla propria ideologia biologica, filosofica e sociale. Sia Galton sia Brooks idearono teorie (incorporandovi con tutta evidenza le loro idee sociali) in cui si rifletteva il loro convincimento che l'evoluzione procedesse per salti improvvisi, anziché in modo graduale come supponeva Darwin. Cosí, Galton affermò che le differenze di mentalità osservate attraverso l'ottica della società vittoriana tra classi sociali, razze e sessi, erano rigorosamente ereditarie, rinnegando l'ereditarietà dei caratteri acquisiti, cui pure si era in precedenza appellato per sostenere che il miglioramento della società dipendeva essenzialmente dall'eliminazione della riproduzione tra i membri meno intelligenti o meno utili. Brooks, ragionando esplicitamente in base alle osservate differenze comportamentali tra uomini e donne, dichiarò che nella riproduzione sessuale la femmina forniva l'eredità conservatrice prosaica, mentre il maschio portava il contributo di tutta la nuova variabilità. Se la teoria di Darwin rifletteva le idee del *Corpus Hippocraticum*, quella di Brooks rispecchiava lo stesso tipo di atteggiamento manifestato da Aristotele.

2.3. L'eredità mendeliana: riscoperta e importanza.

Una delle molte teorie dell'eredità che non suscitarono grande attenzione tra i biologi nel XIX secolo fu quella del monaco austriaco Gregor Mendel [1865]. Mendel aveva una conoscenza limitata dei fenomeni dell'eredità, e disponeva di una certa preparazione in fisica matematica elementare. Egli suppose che tutti i fenomeni ereditari, della cui grande complessità era solo vagamente consapevole, potessero essere considerati il risultato di un semplice schema quantitativo ripetuto, del tipo riscontrabile nelle leggi della fisica elementare. Gli studiosi dell'eredità avrebbero giudicato del tutto irrazionali i presupposti di Mendel.

Tuttavia questi fu straordinariamente fortunato e scelse per i suoi esperimenti un organismo che di fatto presentava proprio quei semplici schemi ere-

ditari che egli trovava attraenti. Forse il principale motivo della scelta del comune pisello fu che i semi delle varietà relativamente pure erano a buon mercato e facilmente reperibili, oltre al fatto che diversi coltivatori se ne erano spesso serviti nei loro esperimenti sull'eredità. Nessuno dei predecessori di Mendel aveva però meticolosamente registrato e ricercato i semplici schemi in cui confidava il monaco austriaco.

Le ricerche di Mendel sui piselli ebbero un successo sorprendente e, dopo la loro riscoperta nel 1900, portarono a una rivoluzione delle idee sull'eredità, individuando l'esistenza di uno schema quantitativo regolare e fornendo un'ipotesi atta a spiegare quello schema. Mendel ottenne i dati che gli erano necessari conducendo una serie di «incroci» tra varietà di piselli. Come molti altri ibridatori, egli rilevò che gli ibridi della prima generazione (F_1) sono relativamente uniformi e spesso presentano una somiglianza piú stretta con uno dei genitori. Darwin aveva chiamato il fenomeno «dominanza». Sempre seguendo le orme di altri ibridatori, Mendel scoprí che gli ibridi della seconda generazione (F_2) sono piuttosto variabili: rispetto a un determinato carattere, un individuo potrebbe assomigliare alla generazione F_1, o a uno dei nonni, o magari risultare completamente diverso. L'innovazione di Mendel consistette nello studiare scrupolosamente le forme di un dato carattere lungo le successive generazioni di ibridi, sempre prendendo fedelmente nota di tutto. Grazie alla scelta di ceppi parentali puri che si diversificavano soltanto per un numero limitato di caratteri ben marcati, egli poté seguire questi caratteri con notevole successo.

Incrociando le piante di pisello, di norma capaci di autofecondazione, Mendel adottò una procedura regolare, effettuando dapprima una fecondazione incrociata manuale delle due varietà parentali e quindi consentendo l'autofecondazione nelle generazioni successive. Se le varietà parentali differivano per un solo carattere, come il colore o la forma dei semi, la generazione F_1 possedeva uniformemente soltanto uno dei caratteri dei genitori, quello «dominante». Il carattere «recessivo» era completamente assente nella generazione F_1. Cosí i piselli gialli erano dominanti sui verdi, e quelli lisci sui rugosi. La generazione F_2, a differenza della F_1, mostrava una segregazione dei due caratteri originali nel rapporto approssimativo di tre dominanti per un recessivo. Nella generazione F_3 tutti i recessivi davano discendenza uniforme, al pari di un terzo circa dei dominanti; gli altri due terzi dei dominanti segregavano invece ancora nel rapporto 3:1. Si può quindi dire che la generazione F_2 segregava nel rapporto un dominante puro : due ibridi : un recessivo puro.

Quando Mendel passò a incrociare varietà parentali diverse per due caratteri, la generazione F_1 risultò ancora uniforme, ma nella generazione F_2 la segregazione fu piú complessa. Egli effettuò ad esempio un'impollinazione incrociata tra due varietà di piselli; la prima generazione (F_1) risultò costituita esclusivamente da piselli gialli lisci; alla F_2 si ottenne invece un rapporto approssimato di nove gialli lisci : tre verdi lisci : tre gialli rugosi : un verde rugoso. Mendel raccolse quindi nuovamente gli F_3 della terza generazione per individuare quali tra gli individui dominanti di F_2 fossero ibridi. La generazione

F_2 produsse alcune combinazioni nuove (verde liscio e giallo rugoso), assenti nelle due varietà genitrici. Incrociando varietà parentali caratterizzate da tre diversi caratteri, Mendel scoprí che la generazione F_2 segregava in nove forme visibilmente diverse, soltanto due delle quali erano identiche ai genitori. Era quindi assodato che il numero di ricombinazioni nella generazione F_2 era proporzionale al numero dei caratteri differenti delle varietà parentali.

Il lavoro di Mendel sui piselli venne pubblicato nel 1866 e inviato a molte biblioteche e ad uno dei piú famosi biologi di tutto il mondo, Karl von Nägeli. Perché l'articolo venne ignorato sino al 1900? In realtà, Nägeli non trascurò le ricerche di Mendel e fece esattamente ciò che avrebbe fatto Charles Darwin, o qualunque altro profondo conoscitore di molti dei complessi fenomeni dell'eredità. Nägeli pensava che i risultati ottenuti da Mendel con i piselli fossero molto interessanti ma di applicazione limitata, e quindi gli suggerí di ripetere i suoi esperimenti con un'altra pianta, lo *Hieracium*, che non seguiva – come egli ben sapeva – lo schema scoperto da Mendel nei piselli. Mendel seguí il consiglio e naturalmente constatò la fondatezza dei dubbi di Nägeli. Egli cercò anche d'incrociare alcune varietà di api, anch'esse caratterizzate da uno schema diverso da quello valido per i piselli. Mendel non poteva assolutamente sapere che *Hieracium* e api non rientravano nel quadro delle sue precedenti scoperte perché i loro sistemi ereditari presentano aspetti peculiari, ma certo cominciò a nutrire dubbi sull'applicabilità generale del suo modello.

Benché intorno al 1900 le opinioni dei biologi fossero ormai piú favorevoli all'opera di Mendel, anche dopo la rivalutazione dell'articolo sui piselli rimasero molte incertezze in merito alla validità generale dei suoi risultati. Persino Hugo de Vries, uno dei riscopritori dell'articolo di Mendel, dichiarò nel 1902 che negli incroci di varietà di animali e piante i risultati di Mendel si potevano applicare soltanto in misura limitata. Ma ben presto l'opposizione venne spazzata via. Tra il 1900 e il 1912 i genetisti effettuarono un gran numero di incroci controllati di animali e piante. I soggetti sperimentali comprendevano orchidee, grano, piselli, fagioli, granturco e patate tra le piante; farfalle, moscerini della frutta, canarini, polli, topi, porcellini d'India, cani, bovini e cavalli tra gli animali. I ricercatori si resero immediatamente conto del fatto che gli esiti di Mendel con i piselli non trovavano una perfetta corrispondenza in altri incroci. Molti esponenti della generazione F_2 presentavano una dominanza incompleta; altri esibivano il fenomeno del vigore degli ibridi, o eterosi. Non tutti gli elementi germinali partecipavano indipendentemente alla formazione delle cellule riproduttive: alcuni erano piú o meno associati. Il principio della segregazione risultò però evidente a tutti i ricercatori che fecero accoppiare individui appartenenti alla seconda e a successive generazioni di incroci tra varietà distinte. La letteratura sull'eredità crebbe rapidamente e nuove riviste dedicate all'argomento apparvero in rapida successione.

Il motivo principale del dissolversi dell'opposizione al mendelismo fu che le aggiunte e le estensioni della semplice legge della segregazione resero lo schema mendeliano applicabile a un'amplissima gamma di risultati sperimentali di riproduzione. Lo stesso Mendel ne aveva anticipato alcune. Molti in-

dividui F_1 mostravano una dominanza incompleta, o un'assenza totale di dominanza. Il semplice schema bifattoriale utilizzato da Mendel per i piselli poteva cosí essere applicato anche ai casi in cui la progenie F_1 fosse intermedia tra i due genitori. Uno dei problemi piú difficili sulla strada del mendelismo era la spiegazione della quasi «continua» combinazione di variabilità espressa nella generazione F_2 di molti incroci. Evidentemente l'elementare teoria bifattoriale mendeliana non poteva bastare, ma lo stesso Mendel aveva ipotizzato una possibilità che rapidamente si tradusse in un'ipotesi comprensiva: anziché pensare a due fattori segreganti, si poteva ammettere l'esistenza di un numero di fattori maggiore. La segregazione dei fattori multipli influenzanti un determinato carattere potrebbe facilmente produrre una variabilità quasi continua nella generazione F_2, anche se la progenie F_1 era relativamente omogenea. La conseguenza piú importante dello sviluppo della teoria plurifattoriale fu la possibilità di ancorare all'eredità mendeliana una buona parte dei casi di variabilità «continua» presentati dalle popolazioni naturali. Questo punto di vista era destinato a svolgere un ruolo importante nella sintesi del mendelismo con la concezione darwiniana di selezione naturale operante su piccole variazioni.

Sempre durante questo periodo venne divulgata una distinzione teorica di grande importanza per il progresso della scienza dell'eredità. Il botanico danese Wilhelm Johannsen separò nettamente il «genotipo» dal «fenotipo». Il genotipo è il materiale genetico ereditato da un organismo, presente come copia completa in ogni cellula del suo corpo, ad eccezione delle cellule germinali. Ma ovviamente un complesso processo di sviluppo e crescita intercorre tra il genotipo e la comparsa delle caratteristiche dell'organismo vero e proprio, che Johannsen chiamò fenotipo. La distinzione tra genotipo e fenotipo aveva una grande importanza teorica in quanto l'efficacia della selezione dipendeva dall'avere o no la variazione fenotipica soggetta alle forze selettive una base genetica nel genotipo. Soltanto in questo caso la selezione poteva risultare efficace. Poco dopo si applicò il termine 'gene' ai piccoli frammenti del materiale ereditario che trasportano il genotipo.

Si dovrebbe sottolineare che la distinzione tra fenotipo e genotipo, pur avendo rivestito una notevole importanza teorica nella storia della scienza dell'eredità, presenta in pratica molte difficoltà, e spesso non è possibile affatto. Ovviamente esiste piú di un fenotipo corrispondente a un determinato genotipo; anzi, nella maggior parte dei casi ad un singolo genotipo si associa un'ampia gamma di fenotipi possibili. Senza accurati esperimenti genetici, spesso impossibili da realizzare, non si può scoprire se due differenti fenotipi siano associati a genotipi diversi, o allo stesso genotipo.

A parte le influenze ambientali esterne all'organismo, in grado di estrinsecare un genotipo in fenotipi diversi, si scoprí anche che i geni interagiscono reciprocamente in modi complessi. Il medesimo gene può presentare fenotipi diversi *nello stesso ambiente esterno* se vengono modificati altri geni (effetti di interazione), o anche se si cambiano le posizioni geniche (effetti di posizione). Entrambi gli effetti sono stati verificati sperimentalmente.

Infine si accertò (in completo disaccordo con i risultati di Mendel) che molti geni non partecipano indipendentemente alla produzione delle cellule germinali, ma mostrano viceversa un legame variabile dalla completa concatenazione a un'associazione lievemente piú complessa di quella prevedibile in base a una combinazione casuale.

Considerati nel loro insieme, questi ampliamenti e revisioni del mendelismo consentirono di applicare la nuova scienza della genetica a uno spettro di variabilità e di fenomeni ben piú ampio di quello che i sostenitori o i detrattori del mendelismo immaginassero nei primissimi anni successivi alla sua riscoperta. Evidentemente questo nuovo mendelismo costituiva il piú potente schema esplicativo dell'eredità fin'allora concepito.

2.4. Mendelismo e citologia.

I citati successi del mendelismo non giustificavano di per sé l'esistenza materiale dei geni, ma, poco dopo la riscoperta delle teorie di Mendel, si registrano vari tentativi di associare i fenomeni dell'eredità mendeliana alle scoperte in campo citologico. Esistevano nella cellula dei corpuscoli osservabili che potessero essere collegati senza ambiguità ai geni? Alla fine del XIX secolo molti biologi, e in particolare August Weismann, arguirono che i cromosomi erano i portatori del materiale ereditario, in quanto sembravano suddividersi equamente ad ogni divisione cellulare. Poco dopo la rivalutazione del mendelismo, sia Sutton che Boveri avanzarono l'ipotesi che i determinanti mendeliani fossero situati sui cromosomi. La scoperta di questo rapporto parve dover sfociare nell'ovvia conclusione che i geni fossero concatenati in quanto localizzati sul medesimo cromosoma, tanto piú che il numero dei geni sembrava molto superiore a quello dei cromosomi. L'ipotesi era semplice, ma le osservazioni sperimentali dimostrarono immediatamente che la diretta associazione del mendelismo (e delle sue estensioni) con i cromosomi era carica di ambiguità e difficoltà interpretative.

La maggior parte delle ricerche sperimentali prima del 1910 era incentrata sulla determinazione del sesso e sui suoi rapporti con i cromosomi. Risultò subito evidente che, pur essendo giustificato il collegamento delle regolarità di assetto cromosomico al sesso degli individui di una data specie, un'altra specie appartenente a un diverso ordine o famiglia avrebbe potuto esibire un diverso assetto cromosomico associato a ciascun sesso. Il numero degli assetti cromosomici legati alla determinazione del sesso si moltiplicava. Divenne chiaro che non esisteva una relazione semplice sesso-cromosomi, come qualcuno aveva sperato e previsto. Si ebbe anche una poderosa ondata di rigetto nei confronti dell'ipotesi dei cromosomi come responsabili materiali dell'eredità. Tanto William Bateson quanto Wilhelm Johannsen, due dei piú conosciuti sostenitori del mendelismo, aprirono un un dibattito contro la teoria cromosomica.

Tuttavia, nel decennio 1910-20, soprattutto grazie al lavoro della scuola di Morgan presso la Columbia University, si accumulò un gran numero di

prove sperimentali a favore del legame tra geni (compresi quelli che in qualche modo determinavano il sesso) e cromosomi. Si chiarí l'esistenza di consistenti rapporti, pur nell'ambito delle differenze tra le varie specie, tra corredo cromosomico e determinazione sessuale. I geni apparvero concatenati sia sui cromosomi sessuali sia sugli autosomi. Il *crossing over* e il doppio *crossing over* tra cromosomi omologhi servirono a spiegare la concatenazione parziale anche nel caso in cui due geni erano apparentemente localizzati sullo stesso cromosoma. Servendosi poi dei dati sulle frequenze del *crossing over*, e supponendo che i geni fossero disposti in fila sui cromosomi, si costruirono ipotetiche mappe cromosomiche corredate dalle mutazioni conosciute. Altri ricercatori avanzarono molte obiezioni, ma agli inizi degli anni '20 la teoria della localizzazione grosso modo lineare dei geni sui cromosomi aveva avuto la meglio sulle sue rivali.

Nel 1923 il citologo Wilson tenne un'importante conferenza intitolata *The Physical Basis of Life* [1923]. Wilson, che aveva insegnato citologia alla maggior parte dei membri del gruppo di Morgan e ne conosceva bene i risultati, sintetizzò nella conferenza lo status delle conoscenze della teoria cromosomica in rapporto alla genetica e concluse correttamente che la teoria della disposizione lineare dei geni sui cromosomi aveva valide fondamenta sia nelle osservazioni citologiche sia nei risultati degli esperimenti riproduttivi. Il fatto piú significativo fu però che egli ammise l'impossibilità per il citologo di osservare la struttura dei geni (probabili plastidi ultramicroscopici in grado di riprodursi senza perdere le caratteristiche individuali), prevedendo che in un futuro non lontano si sarebbe potuta compiere un'analisi che avrebbe costretto il grande enigma dell'eredità a rivelare il suo segreto.

L'idea meccanicistica wilsoniana dei geni come depositari dell'eredità incontrò notevole favore tra i genetisti, ma suscitò anche parecchie perplessità. L'opinione di Wilson era in netto contrasto con quella del fisiologo John Scott Haldane [1923], padre del genetista John Burdon Sanderson Haldane, espressa in un libro pubblicato quello stesso anno. In un capitolo sul meccanismo dell'eredità, Haldane dichiarò che la concezione meccanicistica dell'eredità, con i geni trattati come corpuscoli materiali, si scontrava con difficoltà insuperabili. Da un lato, il plasma germinale doveva essere un meccanismo di enorme complessità e precisione; dall'altro, nonostante l'assoluta precisione e complessità doveva essere in grado di suddividersi con estrema rapidità in misura assolutamente indefinita senza alterare la sua struttura. La teoria meccanicistica dell'eredità, concludeva Haldane, non era solo semplicemente indimostrata, ma addirittura impossibile, comportando tali assurdità da costringere a recedere qualsiasi persona intelligente che ne avesse compreso a fondo il significato e le implicazioni.

La descrizione di Haldane del materiale ereditario corrisponde esattamente al comportamento ormai ben noto del DNA: aveva torto, quindi, nel dedurre l'assurdità di un materiale adatto alla sua descrizione, ma egli era un biochimico di fama mondiale e il suo punto di vista non parve al momento irragionevole a molti scienziati. È una situazione che illustra con chiarezza la tesi

secondo cui i preconcetti filosofici assumono un rilievo fondamentale ogni qualvolta gli scienziati si trovano in disaccordo sull'interpretazione di eventi che non possono essere osservati o registrati. In questo caso, le obiezioni di Haldane all'interpretazione meccanicistica dell'eredità dimostrano che, pur essendo la teoria cromosomica accettata dai piú, la base materiale piú fine era ancora del tutto sconosciuta. I preconcetti filosofici erano strettamente legati alla scoperta del DNA come materiale ereditario.

Negli anni '20 e '30 la scienza dell'eredità continuò a progredire velocemente, soprattutto lungo le direttrici già stabilite nei primi anni '20. La produzione artificiale di mutazioni per mezzo di radiazioni stimolò lo studio delle variazioni genetiche e rafforzò l'ipotesi della materialità dei geni. Grandi progressi si registrarono nell'analisi della meccanica del *crossing over* nei cromosomi, e nella dimostrazione citologica delle intime corrispondenze tra cromosomi visibili e mappe cromosomiche teoriche ricavate dalle frequenze del *crossing over* negli esperimenti riproduttivi. In breve, le tecniche citologiche e gli esperimenti riproduttivi si fusero, interessando organismi diversi quali il mais e la *Drosophila*. Fiorirono infine ricerche volte a studiare i legami tra genetica ed evoluzione; se ne tratterà in un paragrafo successivo.

Nonostante i manifesti progressi nel campo dell'eredità, alla fine degli anni '30 la costituzione materiale del gene era ancora ignota, e tale minacciava di restare indefinitamente.

2.5. Nascita della moderna genetica biochimica.

Poco dopo la riscoperta del mendelismo, il biochimico Garrod [1909] suggerí che i determinanti mendeliani operino controllando gli enzimi, che a loro volta regolano negli organismi i processi metabolici e di sviluppo. Proposte analoghe riapparvero con costanza da un decennio all'altro, ma la verifica sperimentale decisiva sembrava eludere ogni sforzo. Beadle e Tatum [1941] affrontarono il problema scegliendo per i loro esperimenti la muffa del pane *Neurospora*. Naturalmente la genetica era molto semplificata rispetto alla *Drosophila*, che essi avevano utilizzato in precedenza con scarso successo. I due ricercatori riuscirono presto ad accertare che i ceppi mutanti erano incapaci di sintetizzare alcuni componenti organici essenziali, e dai risultati ottenuti trassero la famosa teoria «un gene - un enzima». Secondo quest'ipotesi, ogni gene produceva in qualche modo un enzima in grado di controllare un'unica specifica reazione chimica. L'esatta relazione tra geni e enzimi era ancora misteriosa, ma le prove della sua esistenza erano ormai decisive.

Nei tredici anni successivi si moltiplicarono le ricerche sulla natura chimica del materiale genetico. Nel 1952 si dimostrò che il materiale genetico di un batteriofago – un virus che attacca i batteri – era l'acido nucleico DNA. Da allora si è scoperto che il DNA costituisce il materiale genetico in tutti gli organismi, salvo un ristretto numero di virus che utilizzano invece l'RNA. Watson e Crick [1953] dedussero che il DNA aveva una struttura a doppia elica e ne ipotizzarono modalità di duplicazione tali da soddisfare i requisiti che secondo

Haldane (nel 1923) nessuna sostanza avrebbe potuto avere. In meno di dieci anni intense ricerche biochimiche, culminanti nel lavoro di Jacob e Monod, [1961], avevano rivelato l'intero codice genetico, chiarendo come il DNA potesse controllare la sintesi di proteine, a loro volta agenti come enzimi o comunque come regolatori dei processi fisiologici dell'organismo. Finalmente era stata rivelata la base fisica dell'eredità e Wilson, se fosse stato ancora vivo, non avrebbe potuto desiderare un modello piú meccanico del processo ereditario.

3. *Eredità e ambiente.*

Nessun altro problema nella scienza dell'eredità ha provocato una controversia cosí lunga e accesa come la questione dei ruoli relativi dell'eredità e dell'ambiente. Molti studiosi, anche non genetisti, sono intervenuti in animati dibattiti sul problema, che col trascorrere degli anni ha attirato l'attenzione del pubblico piú di qualsiasi altro aspetto della scienza dell'eredità. Nell'ambito di tali studi, la questione del rapporto tra ambiente ed eredità è fondamentale, con implicazioni per tutta la biologia. Al problema si ricollegano inoltre molti argomenti oltre a quelli trattati in questo paragrafo, tra cui quelli della razza e del QI. Se è vero che le dispute tra i biologi sulla dicotomia eredità/ambiente hanno avuto un notevole impatto sociale, vale però anche l'opposto: le idee sociali hanno profondamente influenzato le argomentazioni usate dai biologi. Non esiste forse esempio piú lampante dell'influenza esercitata dalla società sulla biologia.

Perché il problema dei ruoli relativi dell'eredità e dell'ambiente è cosí importante in biologia, e perché risveglia un'eco cosí vasta al di fuori del campo strettamente biologico? Forse il miglior modo di rispondere alla domanda consiste nel formularla nei termini che l'esistenza pratica ci rende piú familiari: in quale misura possiamo modificare il comportamento e/o i caratteri fisici degli organismi manipolandone gli ambienti? L'importanza del problema salta immediatamente agli occhi. Può un agricoltore, grazie a un preciso programma di fecondazione e coltivazione, ottenere un tipo di frumento migliore dei suoi concorrenti, indipendentemente dal seme usato? È possibile allenare un cane da riporto a competere in velocità con un levriere, o viceversa indurre quest'ultimo ad afferrare con delicatezza gli uccelli abbattuti? Si possono educare i bambini in modo da accrescerne sostanzialmente l'intelligenza? Può un ragazzo qualsiasi, con un opportuno addestramento, divenire un buon musicista o un matematico, o addirittura un genio? Se la società trattasse le donne esattamente come gli uomini, esse di comporterebbero allo stesso modo negli studi accademici, nel governo e negli affari? I negri sono mediamente meno intelligenti dei bianchi? Tutti questi interrogativi si riducono in parte al problema dei ruoli relativi dell'eredità e dell'ambiente.

Una questione di cosí ovvia e fondamentale importanza ha naturalmente suscitato grande interesse lungo tutta la storia documentata, e sicuramente anche prima. Alcuni dei piú antichi scritti che ci sono pervenuti riguardano

la selezione degli animali migliori da impiegare come ceppo riproduttivo per le generazioni future. Quasi tutti gli allevatori artificiali partono dal presupposto di avere qualche ragionevole speranza di selezionare qualità vantaggiose consolidabili nelle generazioni future. In altre parole, essi presumono che la manipolazione degli ambienti sia insufficiente a ottenere gli organismi desiderati, mentre la manipolazione dell'eredità offre ragionevoli speranze di successo, a patto di non nutrire ambizioni troppo elevate. Siffatti assunti ereditari sono piuttosto frequenti in tutta la storia dell'uomo e s'incarnano in massime ben note, quali «buon sangue non mente» o «proviene da una famiglia di sangue cattivo». Tra i presupposti fondamentali che hanno in generale dominato il pensiero scientifico nella civiltà occidentale si trova la convinzione che le donne siano mentalmente diverse e inferiori agli uomini, che le classi sociali piú elevate e le razze bianche siano superiori rispettivamente alle classi meno abbienti e alle razze di colore. In concomitanza si credeva che nessuna variazione ambientale potesse estirpare queste differenze, ritenute una conseguenza inevitabile e necessaria dell'eredità biologica.

I sorprendenti progressi della biologia nella seconda metà del XIX secolo vennero sfruttati per giustificare questi e altri preconcetti ereditari. Benché fosse personalmente un fiero oppositore della schiavitú, Charles Darwin riteneva che il negro africano e l'aborigeno australiano fossero inferiori al bianco sul piano intellettuale, e supponeva che tali differenze non si potessero eliminare rendendo uguali gli ambienti. Le discrepanze si erano sviluppate grazie all'azione a lungo termine della selezione naturale su piccole differenze ereditarie. Egli affermò anche che le donne hanno capacità intellettuali inferiori agli uomini a causa della selezione sessuale operante sulle differenze ereditarie. Quasi tutti i biologi, anche se contrari alle teorie darwiniane della selezione naturale e della selezione sessuale, accettarono la sua tesi delle differenze ereditarie. Thomas Henry Huxley, evoluzionista e liberale in politica, sollecitò la fine di tutte le discriminazioni contro le donne e i negri, ma espresse chiaramente la convinzione che né i negri né le donne, a parità di opportunità sociali e ambientali, avrebbero potuto palesare un'intelligenza uguale a quella dei maschi di razza bianca, data la loro inferiorità ereditaria. Un'altra ragione della plausibilità apparente delle ipotesi ereditarie sugli esseri umani era il limpido successo che arrideva agli allevatori che tentavano di modificare le caratteristiche ereditarie di innumerevoli animali e piante. L'idea darwiniana della selezione naturale si fondava su un'analogia esplicita con i risultati della selezione artificiale.

Galton [1883], cugino di Darwin, fu il principale assertore del punto di vista ereditario nel XIX secolo. La sua teoria dell'eredità ancestrale ammetteva la possibilità di ereditare caratteri acquisiti durante l'arco di vita di un organismo, anche se in misura minima. Ogni individuo poteva trasmettere alla discendenza soltanto le caratteristiche che egli stesso aveva ereditato. Se un organismo presentava caratteri ereditari sgraditi, l'unico modo per impedire il diffondersi tra la popolazione consisteva nel vietargli la riproduzione. Gli allevatori artificiali ricorrevano spesso a questa tecnica. Galton estese l'idea

agli esseri umani, chiamando «eugenetica» la nuova scienza per il miglioramento dell'umanità. Egli condivideva le opinioni di Darwin su donne e razze, e scrisse molto sull'ereditarietà dell'intelligenza e del genio. Era impossibile trasformare una persona in un genio, a prescindere dall'educazione o dall'addestramento che le venivano offerti. Le opinioni di Galton ebbero larga risonanza e trovarono molti sostenitori, in buona parte perché egli non faceva altro che servirsi della biologia del suo tempo per giustificare convinzioni già radicate in molti.

Nel decennio 1900-10 non soltanto si ebbe la riscoperta e lo sviluppo della teoria mendeliana dell'eredità, ma lo studio delle caratteristiche ereditarie, prima affidato a strumenti puramente descrittivi, statistici, si evolse in una nuova disciplina: la biometria. La maggiore personalità in questo settore fu lo statistico inglese Karl Pearson, discepolo di Galton. Per motivi che si affronteranno nel paragrafo seguente, gli studiosi di biometria condussero un'aspra battaglia contro i mendeliani sul problema del meccanismo dell'eredità. Entrambe le scuole erano comunque nettamente favorevoli alle idee galtoniane di riforma eugenetica. I biometrici si concentrarono su normali caratteri quantitativamente variabili, come l'altezza, il peso e l'intelligenza, e su tratti patologici, quali la tubercolosi, la pazzia e il sordomutismo, giungendo alla conclusione che esiste una componente ereditaria quasi identica e che la selezione eugenetica (impedimento o incoraggiamento della riproduzione a seconda dei fini prescelti) è l'unico mezzo sicuro per migliorare la società. La contrapposizione tra natura e cultura era risolta dai biometrici a favore della prima.

I seguaci di Mendel focalizzarono i loro sforzi su tratti ereditari peculiari, per buona parte trasmessi secondo modalità mendeliane relativamente semplici. Per quanto riguarda gli esseri umani, i mendeliani riuscirono a rintracciare le linee ereditarie di molte malattie tipiche, tra cui la corea di Huntington, l'alcaptonuria, il polidattilismo e l'emofilia. Questi primi successi indussero molti mendeliani a ritenere che il miglioramento della razza umana dipendesse soprattutto dall'eliminazione dei caratteri ereditari difettosi, piuttosto che da modificazioni ambientali. Naturalmente qualunque tratto peculiare ereditato secondo semplici modalità mendeliane potrebbe, con un'opportuna selezione, venire eliminato (se dominante in tutto o in parte) o ridotto di frequenza (se completamente recessivo). Cosí i mendeliani piú fieramente convinti dell'eugenetica tendevano a scoprire semplici rapporti mendeliani nell'ereditarietà di molti caratteri, anche se gli schemi erano piú o meno oscuri. Il genetista americano Davenport fu il leader riconosciuto degli eugenisti e, nonostante il buon lavoro come genetista in altri campi, scoprí semplici schemi ereditari di tipo mendeliano in caratteri quali l'epilessia, la pazzia, il pauperismo, la criminalità, il temperamento, l'amore per il mare e la capacità mentale generica. Nel decennio 1910-20 un gran numero di genetisti appoggiò il movimento eugenetico, nonostante le sue cosí ovvie semplificazioni. In questo periodo gli studiosi dell'eredità, fossero biometrici o mendeliani, giudicarono fissate per via ereditaria, e immutabili con manipolazioni ambientali, le piú importanti differenze tra gli esseri umani. Un esempio sarà sufficiente. All'epoca dell'introduzione dei test di QI, tra il 1915 e il 1920, molti genetisti considerarono il QI come un tratto ereditario, sebbene mancasse del tutto una prova genetica convincente.

Nel 1921 genetisti provenienti da tutto il mondo (compreso l'italiano Corrado Gini) si riunirono nel II Congresso internazionale di eugenetica a New York. Ma invece che un'occasione per affermare un'evidente solidarietà, il convegno segnò l'inizio di una spaccatura tra genetisti e eugenisti. Molti genetisti si resero conto che gli assunti di prevalenza dell'eredità sull'ambiente erano ingannevoli, e presero a considerare ingenua la biologia degli eugenisti. I genetisti che, come Davenport, rimasero ardenti sostenitori dell'eugenetica, furono guardati con disprezzo dai colleghi. Nel 1925 il genetista americano Jennings mosse un attacco molto autorevole alle ingenue concezioni del rapporto tra eredità e ambiente, e nel volgere di qualche anno la maggior parte dei genetisti assunse una posizione simile a quella di Jennings.

L'essenza della tesi di Jennings [1925] era che tutte la caratteristiche di un organismo nascono da fattori sia ambientali sia ereditari. Il materiale ereditario è una sostanza chimica soggetta all'ambiente interno dell'organismo e al contempo all'ambiente esterno, e nessuna caratteristica fenotipica può svilupparsi indipendentemente vuoi dalle capacità ereditarie dell'organismo vuoi dalle influenze ambientali. Jennings si scagliò contro l'assunto di molti mendeliani, secondo cui un gran numero di caratteristiche sono «caratteri unitari», ossia mutano al variare di un unico gene, come ad esempio il gene che «rappresenta» il colore degli occhi, o l'emofilia. Quest'idea, sosteneva Jennings, è assai fuorviante. In realtà un enorme numero di geni è implicato nella produzione di tutte o quasi le caratteristiche. Ad esempio è noto che un minimo di cinquanta geni coopera alla determinazione del colore rosso dell'occhio del moscerino della frutta. Sostituendo con un altro gene uno qualsiasi dei cinquanta, è possibile modificare il colore rosso dell'occhio, trasformandolo ad esempio in bruno. Naturalmente il nuovo gene non è l'esclusivo determinante del colore bruno, che dipende dall'azione di tutti e cinquanta i geni. Qualunque collegamento tra gene e carattere influenzato dipende da condizioni ambientali complesse.

Senza una profonda conoscenza degli influssi ambientali era impossibile sapere se le differenze individuali fossero dovute principalmente all'eredità o all'ambiente. Si scoprí ad esempio che il numero degli ommatidi nell'occhio del moscerino della frutta è ereditario in ambiente costante, ma varia al mutare dell'ambiente. È perciò ipotizzabile che le stesse differenze osservate nel numero degli ommatidi siano dovute interamente all'ambiente in un caso, e interamente all'eredità nell'altro. Soltanto l'analisi sperimentale può far luce. Una caratteristica perfettamente ereditaria in un ambiente può non esserlo affatto in un ambiente diverso. L'unico procedimento sperimentale affidabile consiste nel rendere uguali sotto tutti gli aspetti gli ambienti degli individui in esame: si può in tal caso supporre che le eventuali differenze siano dovute a fattori ereditari. In un altro ambiente potrebbero però valere nuove relazioni. Jennings concluse infine dichiarando del tutto infondati, dal punto di vista

biologico, i timori manifestati da alcuni sulla bassa intelligenza e alta criminalità per via ereditaria degli Italiani e degli Europei orientali che emigravano negli Stati Uniti.

In quegli stessi anni lo statistico e genetista inglese Fisher e il genetista americano Sewall Wright stavano mettendo a punto nuove tecniche statistiche per misurare le influenze relative dell'eredità e dell'ambiente sulle diversità individuali. Queste tecniche consentivano di ripartire la varianza (misura della variabilità individuale rispetto a un determinato carattere) nelle componenti genetica e ambientale (l'apporto della componente genetica è definito «ereditabilità). Si tratta di uno strumento potente e sofisticato, applicabile a molti problemi, ma in particolare a questioni relative alla selezione, sia naturale che artificiale. Chiaramente la velocità con cui poteva manifestarsi efficacemente la selezione su una determinata popolazione, dipendeva direttamente dalla quantità di varianza genetica (additiva) esistente in quel momento nella popolazione. Se tutta la varianza fosse ambientale, la selezione non avrebbe alcuna incidenza sulle caratteristiche ereditarie della popolazione; viceversa, la selezione potrebbe operare rapidamente se una percentuale elevata della varianza fosse genetica. Le tecniche statistiche furono applicate alla teoria della selezione naturale e ai metodi usati dagli allevatori artificiali per migliorare animali e piante.

Nonostante l'utilità dell'analisi quantitativa della varianza, le stime di ereditarietà non eludono i problemi sollevati da Jennings. Ad esempio, alcune specie di grosse salamandre, allevate a livello del mare, attraversano uno stadio caratterizzato da un'esistenza acquatica e dal possesso di branchie esterne; tuttavia, divenute adulte, perdono le branchie e lasciano l'acqua per trasferirsi sulla terra ferma. Questo processo di sviluppo è perfettamente ereditabile. Allevate ad alta quota, le salamandre non subiscono invece la perdita delle branchie esterne e continuano a vivere e a riprodursi in acqua. Nel nuovo ambiente, le branchie esterne degli adulti sono perfettamente ereditabili. Evidentemente è impossibile ignorare l'ambiente e, a meno di poterlo uniformare o controllare, le stime di ereditarietà sono inattendibili. Ma i genetisti, e con loro la gran maggioranza delle persone colte nella civiltà occidentale, continuarono a credere nell'esistenza delle differenze mentali ereditarie tra uomini e donne, classi sociali e razze, e continuarono a esprimere pubblicamente tali opinioni durante gli anni '30. Questo atteggiamento venne rafforzato dagli studi sui gemelli identici (monozigoti) e fraterni (dizigoti), già di per sé oggetto di forti pregiudizi.

Le atrocità naziste durante la seconda guerra mondiale ebbero un effetto dirompente sul modo di pensare di tutte le persone colte nei riguardi del problema dell'eredità e dell'ambiente. I nazisti si erano serviti di teorie ereditarie semplicistiche per giustificare lo sterminio di molti milioni di individui. Durante e dopo la guerra, antropologi e genetisti, seguendo lo spirito dei tempi, aggredirono con vigore le resistenti convinzioni ereditarie. Pochi genetisti in Europa o America erano disposti a divulgare l'idea di diversità razziali nei caratteri mentali ereditari, anche se la ritenevano corretta. Nel 1950 e nel 1951 l'Unesco pubblicò due dichiarazioni di antropologi e genetisti a proposito della

razza; entrambi gli enunciati diedero l'impressione che gli scienziati di ogni parte del mondo ritenessero le razze uguali sotto il profilo intellettuale. L'impressione era ingannevole, dal momento che la maggior parte dei genetisti continuava a credere che i caratteri mentali ereditari delle varie razze umane fossero probabilmente diversi. Ma la maggioranza non rese pubbliche, per ovvi motivi, le sue opinioni. Per poco meno di vent'anni, il dibattito eredità-ambiente cessò di infuriare.

Finalmente Arthur Jensen diede alle stampe un articolo polemico [1969] in cui dichiarava che gli speciali programmi scolastici integrativi erano falliti in quanto l'intelligenza era in larga misura determinata da fattori ereditari. Egli utilizzò uno schema derivato dal modello di Fisher per l'analisi delle componenti ambientale e genetica della varianza, suggerendo inoltre che le differenze osservate tra bianchi e neri nei test d'intelligenza fossero decisamente imputabili a fattori genetici. Negli anni successivi alla pubblicazione dell'articolo di Jensen altri studiosi, e soprattutto Eysenck (Inghilterra) e Herrnstein (Stati Uniti), misero in circolazione alcune opere a sostegno di un'interpretazione ereditaria delle differenze razziali e di classe. Ne nacque una controversia vigorosa, spesso astiosa, che si tradusse in un gran numero di pubblicazioni rivolte contro Jensen, Herrnestein, Eysenck e altri sostenitori di analoghi punti di vista.

Nella misura in cui riguarda la scienza dell'eredità, la polemica è priva d'interesse. La disputa è sociale e morale, non biologica. Da quanto precede dovrebbe essere chiaro che non è possibile applicare una valida misura di ereditarietà alle differenze osservate nei punteggi dei test, a meno di uniformare veramente gli ambienti delle razze o delle classi sociali. Per quanto riguarda gli esseri umani non vi è modo di equiparare gli ambienti. Di conseguenza non si possono misurare, con le tecniche oggi disponibili, le differenze intellettive ereditarie (supposto che esistano) tra razze o classi sociali. L'intera controversia si riduce di fatto a discussioni tra persone che fanno ricorso alla biologia per convalidare le proprie posizioni sociali e morali.

Al momento attuale le conoscenze sulle differenze mentali ereditarie tra sessi, razze o classi sociali non hanno assolutamente alcun valore scientifico. Chiunque sostenga l'esistenza di una dimostrazione scientifica pro o contro le differenze ereditarie, si limita a esprimere una sua opinione.

4. *Eredità ed evoluzione.*

Dopo il 1850 le teorie evolutive diedero un potente impulso allo studio dei problemi ereditari. Una volta accettata l'idea basilare dell'evoluzione organica, i biologi, nel volgere di un decennio dalla pubblicazione dell'*Origin of Species* nel 1859, si concentrarono sul meccanismo dell'evoluzione. Ma qualsiasi meccanismo richiedeva una teoria dell'eredità, e perciò le idee dell'eredità e dell'evoluzione si sono spesso intrecciate profondamente. È impossibile comprendere appieno le une senza le altre. Nel XX secolo alcuni ricercatori

hanno operato una maggiore specializzazione e separazione negli studi dell'evoluzione e della genetica, tuttavia ancor oggi le idee sui meccanismi evolutivi si legano inevitabilmente alle moderne teorie dell'eredità. Al microlivello delle popolazioni si potrebbe definire l'evoluzione come un insieme di processi ereditari dinamici in popolazioni mendeliane (in cui si hanno o si possono avere accoppiamenti tra individui). Benché l'eredità possa essere studiata (come in pratica spesso succede) al di fuori del contesto evolutivo, il semplice fatto dell'evolversi dei meccanismi dell'eredità ci ricorda che eredità ed evoluzione sono essenzialmente collegate.

A partire dalla metà del XIX secolo, le idee sull'eredità in rapporto all'evoluzione hanno avuto un enorme impatto su tutta una serie di concetti filosofici e religiosi, incentrati attorno a due temi fondamentali: il problema della spiegazione del progetto in natura e le fondamenta dell'etica. Su questi argomenti si è ammucchiata un'enorme letteratura, scritta in parte da biologi, filosofi e teologi. Molti di questi pensatori hanno conoscenze in tutti i campi citati. Si tratta per lo piú di una letteratura molto controversa, e le dispute sono tuttora molto vivaci.

Vi è un motivo validissimo per cui la teoria darwiniana dell'evoluzione per selezione naturale si sarebbe dimostrata cosí fondamentalmente foriera di discussioni. La causa non va ricercata, come molti suppongono, nella negazione darwiniana della dottrina biblica della creazione dell'uomo. Naturalmente non tutti accettarono l'evoluzione all'epoca dell'*Origin*, e alcuni la negano tuttora; ma l'opposizione non è abbastanza agguerrita da impedire a chi crede nell'evidenza di schierarsi a favore della discendenza evolutiva. Quasi tutti i teologi non tardarono ad accettare il fenomeno evolutivo. Il vero problema era come si producessero in pratica le complicate strutture degli organismi. Quasi tutte le religioni e le filosofie, tra genti primitive e civilizzate, nell'Europa occidentale come in Cina o in Africa, erano concordi su un punto fondamentale: le prove dell'intricata struttura riscontrata negli organismi erano la conseguenza di un Disegno piú ampio.

Durante lo sviluppo della civiltà occidentale la maggioranza ha creduto che il mondo naturale e l'uomo derivassero da un progetto intelligente. Il tema fondamentale del *Timeo* di Platone rifletteva il pensiero contemporaneo e nei suoi aspetti essenziali è tuttora riconosciuto valido dalla maggioranza delle persone colte. Platone argomentava che il mondo, dai cieli all'ininterrotto movimento del corpo umano, rivelava il disegno consapevole del «Demiurgo». Era difficile immaginare che la distribuzione dei pianeti o la forma del cranio umano potessero essere frutto di un processo naturale casuale. Aristotele, il piú famoso discepolo di Platone, rifiutò la sua ipotesi di un «Demiurgo». Ma Aristotele riteneva che il mondo naturale si comportasse *come se* fosse stato creato da una mente cosciente, non potendo concepire che l'organizzazione e le fasi dinamiche dello sviluppo embrionale di un pollo fossero in alcun modo legate al caso. Sia Platone che Aristotele pensavano poi, rispecchiando ancora una volta la loro fede in un progetto intenzionale, che l'etica umana si dovesse fondare sulle realtà immutabili dell'umana natura.

Un'ulteriore conseguenza della concezione del progetto in natura, molto importante per le idee di eredità ed evoluzione, fu la convinzione aristotelica dell'esistenza per ogni specie di un tipo perfetto, cui i vari membri della specie si avvicinavano in misura maggiore o minore. Ernst Mayr ha opportunamente definito questo punto di vista «tipologia» e ha dimostrato come quest'idea abbia dominato il pensiero dei biologi sino a Darwin. I tipologi credevano che la variabilità presente in tutte le popolazioni di organismi fosse il segno di deviazioni imperfette dal «tipo» caratteristico di ciascuna specie. L'ereditarietà di tali imperfezioni non aveva perciò grande interesse per il biologo sistematico.

L'idea del progetto nel mondo della natura e dell'uomo permeava quasi tutto il pensiero biologico. A giudicare dalle sue ricerche sul cuore, potrebbe sembrare che il grande fisiologo William Harvey fosse uno sperimentalista; ma egli era fermamente convinto che il funzionamento del cuore e del sangue riflettesse un disegno intelligente. Isaac Newton dichiarò che è sufficiente esaminare l'occhio umano per rendersi conto che Dio ne deve essere l'architetto. La teologia cristiana (come la maggior parte delle altre) era del tutto congeniale al concetto di progetto in natura. Alcuni pensatori, tra cui Descartes, La Mettrie e Laplace, sostennero che si poteva fare a meno del ragionamento incentrato sul progetto, ma le loro opinioni non trovarono larghi consensi, soprattutto se applicate agli organismi biologici.

All'epoca della gioventú di Charles Darwin comparve un'altra manifestazione della diffusa credenza nel progetto in natura. I famosi Bridgewater Treatises, pubblicati tra il 1830 e il 1840, riasserirono, con dovizia di nuovi particolari, che l'esame della struttura e della funzione degli organismi portava inesorabilmente a concludere che Dio avesse programmato ogni aspetto della natura con grande precisione, sin nei piú piccoli particolari. Se cosí non fosse stato, come potrebbero gli organismi mostrare caratteri fisici e schemi di comportamento tanto squisitamente coordinati? Anche i biologi evoluzionisti predarwiniani, come Erasmus Darwin o Lamarck, non abbandonarono l'idea del progetto. Essi ritenevano che il processo evolutivo fosse dominato da una fondamentale tendenza degli organismi ad acquisire col tempo una maggiore organizzazione e complicazione. L'evoluzione non era un processo basato su manifestazioni casuali o caotiche.

In gioventú, Darwin si allineò ai contemporanei accettando la tesi del progetto; ma in seguito la respinse perché non collimava con le sue idee sul meccanismo dell'evoluzione, la selezione naturale: la spiegazione dei meravigliosi adattamenti trovati negli organismi non richiede alcuna intenzione o disegno, conscio o inconscio. Se le popolazioni di organismi presentano uno spiegamento di variazioni ereditarie e il numero dei sopravvissuti è inferiore a quello dei nuovi nati, ne deriva che l'azione della selezione naturale può produrre ciò che può essere apparso frutto di un progetto. L'idea darwiniana di selezione naturale scalzò l'intera filosofia del progetto, e tutto ciò che ne scaturiva. Le variazioni, relegate dalla maggior parte dei biologi allo status di semplici deviazioni dal tipo, improvvisamente divennero il fondamento reale della se-

lezione naturale. Molti adattamenti, come affermò allegramente Darwin, si potevano descrivere piú come «bizzarre invenzioni» che come risultato di un disegno preciso. Ma, se gli esseri umani si erano evoluti per selezione naturale, l'etica umana non aveva alcuna base fondamentale, invariabile, astratta. L'idea darwiniana di selezione naturale aveva implicazioni profonde, sconvolgenti.

La fiducia riposta da Darwin nell'evoluzione suonava convincente a tutti coloro che erano disposti ad accettare la realtà delle prove documentate. L'evoluzione era compatibile con la credenza nel progetto: si può ammettere senza difficoltà che Dio, nella sua saggezza, abbia deciso di creare l'uomo con gradualità, servendosi di strumenti naturali da Lui guidati. Ma l'idea darwiniana dell'azione meccanica della selezione naturale eliminò senza mezzi termini questa possibilità. Di conseguenza i fautori del disegno intenzionale attaccarono il concetto di selezione naturale, individuandone il punto piú debole nelle idee legate all'eredità, che Darwin evitò nell'*Origin of Species* e non seppe difendere in modo adeguato con la sua «ipotesi provvisoria di pangenesi». Problemi strettamente legati alla semplice eredità s'intrecciarono cosí indissolubilmente a questioni di grande importanza, di ordine filosofico, religioso e morale. Un altro problema insito nella teoria darwiniana della selezione naturale era che nessuno aveva mai potuto osservare la selezione naturale in azione, né era stato in grado di misurarne i risultati. Lo stesso Darwin riteneva che uno sperimentatore, per quanto attento, avrebbe impiegato circa cinquant'anni per rilevare effetti misurabili della selezione naturale. Darwin aveva dalla sua l'analogia con la selezione artificiale, ma la natura non gli offriva alcuna prova.

Sul finire del XIX secolo alcuni evoluzionisti caldeggiavano l'idea della selezione naturale come principale meccanismo del mutamento della specie, ma la maggioranza era favorevole a teorie alternative del meccanismo evolutivo. Quasi tutti coloro che non erano disposti ad accettare la selezione naturale abbracciarono teorie meno minacciose per il concetto di progetto. Alcuni aderirono al neolamarckismo, in cui l'ereditarietà dei caratteri acquisiti si associava alla convinzione che le variazioni in una popolazione fossero regolate da una varietà di forze invisibili. La selezione naturale si limitava perciò a privilegiare individui la cui eredità era già sospinta nella direzione voluta. Altri sostennero l'ortogenesi, dovuta a spinte o tendenze interne. Tutte le teorie neolamarckiane e ortogenetiche erano congeniali a variazioni sul tema del progetto.

Anche i piú fedeli ammiratori di Darwin spesso si dissociarono dagli spiacevoli corollari della teoria della selezione naturale. Alfred Russel Wallace difese, ma solo fino a un certo punto, il principio della selezione naturale, da lui scoperto indipendentemente. Wallace non poteva accettare che la mente umana si fosse evoluta per selezione naturale, e si appellò invece a misteriose forze naturali. L'uomo era cosí esente dalla selezione naturale proprio nel punto essenziale. Altri ammiratori di Darwin, come Huxley, Galton e Bateson, rifiutarono la sua teoria pangenetica e l'ipotesi di un'evoluzione sviluppatasi

con gradualità grazie alla selezione naturale operante su piccole variazioni ereditarie. Costoro sostennero che le piccole variazioni non potevano in realtà venire ereditate e rappresentavano per la selezione naturale un'occasione troppo modesta; secondo loro l'evoluzione procedeva invece per salti sostanzialmente discontinui. La teoria ancestrale galtoniana prevedeva la possibilità di salti discontinui nel materiale ereditario. Le concezioni dell'eredità erano inestricabilmente intrecciate con tutte le teorie evolutive.

Intorno al 1900 esistevano molte teorie sul meccanismo dell'evoluzione, e altrettante sull'eredità. Nessuna riuscí a conquistarsi la fiducia della maggioranza dei biologi. Ad ogni modo, non vi sono dubbi sul fatto che soltanto un ristretto numero di biologi difesero la teoria darwiniana della selezione naturale come principale meccanismo dell'evoluzione. Ulteriori progressi significativi nella teoria evoluzionistica erano evidentemente legati alla messa a punto di una soddisfacente teoria dell'eredità.

Nel 1900 venne riscoperta quella di Mendel, e William Bateson, il suo piú vigoroso campione, era sicuro che le scoperte mendeliane rafforzassero l'idea di un'evoluzione discontinua. Tutti gli esperimenti di Mendel con i piselli avevano chiamato in causa caratteri varianti in modo decisamente discontinuo, quali il colore verde e giallo dei semi, o l'altezza delle pianticelle. Se la selezione naturale si manifestasse soprattutto su caratteri cosí nettamente distinti, allora l'evoluzione procederebbe senz'altro per salti. I darwiniani, rappresentati dai biometrici da un lato e dai naturalisti dall'altro, continuarono ad aderire senza tentennamenti alla concezione di Darwin di evoluzione come processo molto graduale, dominato dalla selezione naturale operante sulle piccole variazioni continue presenti in ogni popolazione. Poiché il mendelismo era legato all'evoluzione discontinua, i darwiniani da principio lo rifiutarono.

Dati i conflitti di personalità, le diverse filosofie della scienza, il disaccordo sul meccanismo dell'evoluzione, mendeliani e biometrici presero a darsi furiosa battaglia. Sviluppandosi e acuendosi il conflitto durante gli anni 1900-906, le ricerche dei mendeliani si allargarono e si fecero piú fiduciose. Alla morte del biometrico Weldon nel 1906, sembrò che i mendeliani, guidati da Bateson, avessero vinto la battaglia.

Altre importanti ricerche misero ancora piú in evidenza la stretta associazione tra mendelismo ed evoluzione discontinua. De Vries, uno dei riscopritori del mendelismo, pubblicò in quegli anni l'influentissima *Teoria delle mutazioni* [1901-903]. Egli si serví dei risultati delle indagini condotte su molte specie di *Oenothera* per rafforzare l'idea che nuove specie capaci di riprodursi potessero comparire in un balzo discontinuo. La teoria delle mutazioni di De Vries piacque molto alla maggior parte dei mendeliani, perché si fondava su osservazioni dirette piú della teoria di Darwin e perché le mutazioni poste in rilievo da De Vries potevano facilmente identificarsi nei fattori ereditari discontinui utilizzati dai mendeliani nelle loro ricerche. Inoltre, gli studi di Johannsen sulla distinzione tra genotipo e fenotipo suffragarono l'alleanza tra mendelismo e teoria delle mutazioni. Johannsen compí le sue analisi piú interessanti su quelle che egli definí «linee pure» di fagioli [1903]. Poiché i fagioli impie-

gati erano autofecondanti, nel volgere di molte generazioni sarebbero divenuti geneticamente identici. Johannsen dedusse quindi che tutte le variazioni individuali osservate in una linea pura fossero fenotipiche, senza fondamento genetico. La selezione sarebbe inefficace se operasse su tali variazioni fenotipiche, poiché gli individui selezionati avrebbero lo stesso materiale ereditario. La teoria di Johannsen delle linee pure trovò terreno favorevole tra quasi tutti i mendeliani, i quali non sembrarono neppure accorgersi che i particolari degli esperimenti di selezione di Johannsen sui fagioli non convalidavano la sua teoria. Un corollario della teoria di Johannsen delle linee pure era che il successo della selezione artificiale o naturale pretendeva mutazioni del tipo rilevato da De Vries. Come risultato di queste ricerche e della lotta tra mendeliani e biometrici, nel 1906 il mendelismo era solidamente legato alla teoria dell'evoluzione per mezzo di mutazioni. Il mendelismo vinceva, il darwinismo perdeva. Ma la teoria delle mutazioni disponeva di scarse prove positive e si fondava sulla convinzione che, in assenza di mutazioni consistenti, la selezione non fosse in grado di modificare una popolazione. Tale credenza trovò ben presto serie opposizioni.

Alcuni naturalisti darwiniani, come Wallace e Poulton, non accettarono la teoria delle mutazioni per il semplice fatto che nelle popolazioni naturali essi avevano riscontrato un numero estremamente ridotto di mutazioni significative. Questi naturalisti non furono però in grado di addurre esempi per dimostrare che la selezione naturale può operare efficacemente sulle piccole differenze individuali in una popolazione naturale. Molti mendeliani sostenevano che le piccole variazioni, in gran parte fenotipiche, non costituivano materiale sufficiente per la selezione. Ma di lí a poco un genetista sperimentale dimostrò in modo conclusivo che la selezione può cambiare permanentemente in modo drastico una popolazione, in assenza di grosse mutazioni. William Castle, un biologo di Harvard, fece esperimenti di selezione sul disegno della pelliccia in una popolazione di ratti dal cappuccio. All'inizio dell'esperimento, egli credeva nella teoria dell'evoluzione per mezzo di mutazioni, ma i risultati ottenuti dimostrarono in modo definitivo che la selezione aveva modificato il disegno della pelliccia ben al di là dei precedenti limiti di variabilità nella popolazione originaria. Castle divenne rapidamente uno strenuo sostenitore della selezione darwiniana. Come da tempo pensavano gli allevatori artificiali, le piccole differenze tra individui in una popolazione non erano estranee al materiale ereditario.

Il primo esperimento di selezione di Castle fu pubblicato nel 1907. Nel volgere di tre anni il botanico svedese Nilsson-Ehle e il genetista americano East verificarono sperimentalmente che alcune combinazioni di variabilità quasi continua nel frumento e nel mais potevano essere interpretate in base a un'analisi plurifattoriale, accettando le ipotesi dell'eredità mendeliana. Seguirono altri esperimenti analoghi. Molti genetisti trassero dalle ricerche la conclusione che le piccole variazioni presentate da tutte le popolazioni avrebbero potuto, dopo tutto, avere un fondamento genetico. Un'ulteriore conseguenza fu il riconoscimento di molti genetisti che la riproduzione sessuale, ricombinando

ad ogni ciclo riproduttivo il materiale genetico, crea una gran massa di nuova variabilità ad ogni generazione. Solo alcuni fattori mendeliani, a patto di non essere legati in modo molto stretto, si potrebbero ricombinare in molti modi.

Castle continuò i suo esperimenti di selezione e fu seguito da altri ricercatori interessati a vari animali e piante. Tutti rilevarono che la selezione di piccole differenze aveva potuto modificare in modo permanente una popolazione. Al contempo i citologi, analizzando i mutanti nelle *Oenothera* di De Vries, scoprirono che molti esemplari erano ibridi permanenti con assetti cromosomici assai specializzati. Le «mutazioni» di De Vries non si verificavano, com'egli aveva ritenuto, nelle linee praticamente pure. La teoria delle mutazioni di De Vries perdeva credibilità, la teoria della selezione ne acquistava.

Verso il 1918 molti genetisti avevano accettato la complementarietà tra mendelismo e darwinismo. Alcuni mendeliani persistevano nell'opposizione alla teoria della selezione di Darwin, ma il loro punto di vista non aveva piú la stessa popolarità. Restava però uno scoglio concettuale basilare. Come potevano le piccole variazioni, soggette a una selezione artificiale molto intensa negli esperimenti di laboratorio dei genetisti, determinare pressioni selettive abbastanza grandi in natura da cambiare col tempo la popolazione? Soltanto il successivo esame quantitativo del problema consentí di dare una risposta convincente.

Alla fine degli anni '10 e all'inizio degli anni '20 la convinzione della complementarità tra mendelismo e darwinismo era limitata a un gruppo relativamente ristretto di genetisti. Le divisioni tra le discipline biologiche interessate all'evoluzione e all'eredità erano in generale piuttosto pronunziate. I naturalisti non trovarono molte tracce dei mutanti posti in evidenza dai genetisti sperimentali, e sminuirono pubblicamente il significato della genetica di laboratorio per l'evoluzione. Anche i biometrici, che avevano approntato alcuni metodi matematici decisamente utili per lo studio delle popolazioni, non erano di gran giovamento al mendelismo. Ma i naturalisti non potevano comprendere la matematica dei biometrici. I paleontologi aderivano per lo piú a teorie discontinue o neolamarckiane e non mostravano soverchio interesse per la nuova scienza della genetica. Soltanto il settore della citologia si era bene integrato con la genetica. Comunque, la netta separazione tra le diverse discipline non doveva durare a lungo. A partire dagli anni '20, in un processo che raggiunse il suo apice alla fine degli anni '30 e all'inizio degli anni '40, si sviluppò una nuova importante sintesi di vasta portata di tutte queste discipline nella moderna teoria sintetica dell'evoluzione. Per la prima volta gli evoluzionisti si trovarono tutti d'accordo sul meccanismo dell'evoluzione.

4.1. La moderna sintesi evoluzionistica.

L'aspetto piú essenziale della sintesi evoluzionistica fu la completa fusione quantitativa del mendelismo con le teorie della selezione naturale e artificiale. Tra le numerose teorie dell'eredità, il mendelismo era unico per le sue regolarità quantificabili. Grazie appunto a tali regolarità, si potevano fissare alcune ipotesi

su una popolazione, quali la dimensione, la struttura riproduttiva, le frequenze geniche iniziali, e quindi calcolare le frequenze geniche attese dopo un dato numero di generazioni. Naturalmente si dovevano accettare alcune semplificazioni preliminari per rendere i calcoli abbordabili. Il primo importante passo in questa direzione fu il principio dell'equilibrio di Hardy-Weinberg (1908), che indica le condizioni necessarie all'equilibrio stabile delle frequenze geniche nel caso di un singolo *locus* con due alleli in una grande popolazione in cui gli incroci si verifichino a caso, in assenza di selezione. Indicando con p la frequenza del genotipo AA, con $2q$ quella di Aa e con r quella di aa, il principio stabilisce che la condizione per l'equilibrio stabile è $q^2=pr$. Poiché questa condizione si instaura sempre con una generazione di accoppiamenti casuali, la distribuzione resta invariata nelle generazioni successive.

Da questa legge discendono due conseguenze molto importanti. In primo luogo, è dimostrato che i geni mendeliani, anche se recessivi, non spariscono da una grande popolazione nell'ipotesi citata. L'eredità mendeliana conserva perciò la variabilità in una popolazione durante il ciclo riproduttivo. In secondo luogo, il principio costituisce un buon punto di partenza per un'analisi quantitativa piú sofisticata delle conseguenze dell'eredità mendeliana sulla base di ipotesi piú vicine alle condizioni delle popolazioni reali in laboratorio o in natura. La prima di queste ipotesi piú estese implicava l'analisi, compiuta da vari ricercatori prima del 1918, delle conseguenze dell'endogamia sulle frequenze geniche. Anche il matematico inglese Norton pubblicò nel 1915 una tabella delle conseguenze di varie intensità di selezione agenti su un fattore mendeliano in una grande popolazione caratterizzata da incroci casuali. Questa tabella era importante in quanto mostrava chiaramente, per la prima volta, che una pressione selettiva estremamente esigua poteva modificare drasticamente una frequenza genica in un lasso di tempo sorprendentemente breve.

Partendo da dati cosí modesti, Fisher [1930], Haldane [1932] e Wright [1931] misero a punto complessi modelli matematici per la variazione genetica in popolazioni di organismi. Partendo dall'analisi delle distribuzioni stabili delle frequenze geniche attese in una grande popolazione a incroci casuali, essi calcolarono l'evoluzione dinamica delle frequenze geniche in una popolazione sottoposta a un'ampia gamma di fattori in grado di modificare la frequenza dei geni prevista dal semplice principio dell'equilibrio di Hardy-Weinberg. Tra i fattori si annoveravano la selezione, la dominanza, la mutazione, l'epistasi (interazione genica), la struttura delle popolazioni, la struttura riproduttiva, la concatenazione, il polimorfismo bilanciato, i processi casuali e la selezione di gruppi piuttosto che di individui.

Fisher, Haldane e Wright posero l'accento e svilupparono nei loro modelli aspetti diversi del processo evolutivo. Tutti e tre giunsero con facilità alla stessa risposta numerica relativa al risultato di un dato insieme di ipotesi, ponendo però in rilievo risvolti diversi del processo evolutivo, e partendo da presupposti in generale dissimili. Le risultanze previste erano di conseguenza differenti. Netto era ad esempio il contrasto in merito all'evoluzione della dominanza.

I modelli matematici si ponevano in una posizione intermedia tra le semplici relazioni matematiche astratte e le descrizioni della dinamica delle popolazioni naturali. Fisher, Haldane e Wright cominciarono con l'identificare le variabili pertinenti della variazione delle popolazioni, poi immaginarono alcune ipotesi sui rapporti tra le variabili biologiche e introdussero semplificazioni in modo da rendere i rapporti accessibili al calcolo. Le relazioni matematiche cosí ottenute potevano essere risolte o estrapolate a *possibili* descrizioni semplificate della dinamica delle popolazioni naturali, descrizioni spesso ricche di conseguenze verificabili nelle popolazioni naturali. L'indagine sperimentale investí anche l'ampiezza delle variabili biologiche e le relazioni ipotetiche tra loro esistenti.

I modelli matematici basati sulle regolarità dell'eredità mendeliana incisero profondamente sul successivo pensiero evoluzionistico. Essi dimostrarono per prima cosa che mendelismo e selezione naturale, rinforzati da processi noti o ragionevolmente supposti nelle popolazioni naturali, bastano a spiegare l'evoluzione delle popolazioni: le piccole pressioni selettive postulate da Darwin sono in pratica adeguate a giustificare il meccanismo principale della trasformazione delle specie. In secondo luogo, i modelli indicarono che altre teorie evolutive, comprese la teoria delle mutazioni e l'interpretazione neolamarckiana dell'ereditarietà dei caratteri acquisiti, comportano assunti superflui e sono meno probabili come meccanismi del cambiamento evolutivo. Inoltre, i modelli delucidarono, integrarono e diedero maggiore significato ai risultati delle ricerche in campo aperto già completate o in fase di elaborazione, ricerche comprendenti il lavoro sia di sistematici e paleontologi, sia di genetisti. Infine, i modelli stimolarono e fornirono un tessuto intellettuale a un gran numero di ulteriori ricerche dirette sulle popolazioni naturali. In breve, i modelli matematici diedero una solida base teorica all'idea darwiniana di evoluzione graduale per selezione naturale.

I modelli matematici che collegavano il mendelismo al darwinismo furono solo un elemento della nuova sintesi evoluzionistica. Negli ultimi anni '20 e durante gli anni '30 i citologi riuscirono a individuare molti degli assetti dei cromosomi, portatori dei geni. La citogenetica – cosí venne chiamata la nuova disciplina – diede in questo periodo un gran numero di contributi significativi. L'esame delle bande visibili nei cromosomi salivari giganti della *Drosophila* e in certi cromosomi del mais dimostrò che i cromosomi sono quasi certamente successioni lineari di geni diversi. La meccanica del *crossing over* tra cromosomi fu chiarita, e venne fatta luce sulle inversioni, sulle soppressioni e su altri fenomeni tipici dei cromosomi. La citogenetica influí anche direttamente sul pensiero evoluzionistico. Venne indagata l'improvvisa origine di nuove specie di piante per poliploidia, fenomeno caratterizzato da una progenie dotata di un numero di cromosomi superiore al normale. Darlington pubblicò l'importante libro *The Evolution of Genetic Systems* [1939], in cui utilizzava le ricerche citologiche per verificare e dedurre come e perché si erano evoluti i meccanismi cellulari dell'ereditarietà mendeliana. Il fatto forse piú importante per il pensiero evoluzionistico fu che la citogenetica mise a disposizione

tecniche relativamente semplici per l'identificazione dei cromosomi e l'accertamento dell'eventuale contenuto d'inversioni o altre trasposizioni. I biologi sperimentali furono cosí messi in condizione, grazie alle tecniche di campionamento, di controllare le popolazioni naturali per tracciare l'evoluzione della frequenza di un cromosoma.

Il grande pioniere dell'analisi genetica dinamica delle popolazioni naturali fu lo scienziato di origine russa Theodosius Dobzhansky. Servendosi di metodi d'indagine citologica, Dobzhansky cominciò verso il 1935 a studiare l'evoluzione in popolazioni naturali di *Drosophila*. Due anni dopo egli pubblicò la prima edizione del piú autorevole libro sull'evoluzione dopo l'*Origin of Species* di Darwin, dall'appropriato titolo *Genetics and the Origin of Species* [1937]. Assumendo una posizione neodarwiniana che poneva in primo piano le piccole variazioni (salvo per la poliploidia) e il potere della selezione naturale, Dobzhansky utilizzò sino in fondo la nuova genetica per sviluppare le sue argomentazioni. Il libro rappresentò lo strumento finora piú poderoso per dimostrare la capacità del mendelismo e della selezione naturale di spiegare quasi tutti gli aspetti del cambiamento evolutivo. Dobzhansky sottolineò l'importanza dello studio delle popolazioni naturali e sottolineò la scarsità delle ricerche in quel campo. Oltre a convincere i biologi dell'interpretazione neodarwiniana, *Genetics and the Origin of Species* ebbe l'importante effetto d'indurre molti genetisti a studiare sul campo i mutamenti genetici nelle popolazioni naturali. Lo stesso Dobzhansky fu il principale studioso di popolazioni naturali. Subito dopo la pubblicazione del libro nel 1937, egli cominciò a scrivere una serie di influenti articoli dal titolo generale *The Genetics of Natural Populations*. Spesso in collaborazione con studenti e colleghi, all'epoca del centenario di Darwin, nel 1959, Dobzhansky aveva pubblicato ventinove articoli in questa serie. Per la maggior parte si trattava di studi relativi alla variazione cromosomica e genica, alla struttura di popolazioni, alla migrazione e al mutamento genetico dinamico in popolazioni naturali di *Drosophila*. Altri ricercatori intrapresero studi su specie diverse, tra cui chiocciole, farfalle e alcune piante. I risultati di quasi tutte le ricerche s'inserirono elegantemente nel contesto della teoria generale neodarwiniana patrocinata da Dobzhansky nel 1937.

L'analisi accurata delle popolazioni naturali non era nuova. Lo stesso Darwin fu un grande naturalista, al pari di molti dei suoi successori, come Wallace e Poulton. Molti sistematici avevano continuato a studiare a classificare popolazioni naturali ma, come si è rilevato in precedenza, la maggior parte non vedeva di buon occhio il mendelismo e la genetica di laboratorio. Durante gli anni '30, facendosi via via strada la convinzione che mendelismo e selezione naturale convergessero in realtà su una prospettiva soddisfacente e comprensiva dell'evoluzione, alcuni sistematici presero a riesaminare le loro vaste conoscenze delle popolazioni naturali alla luce della teoria neodarwiniana. Il biologo inglese Julian Huxley diede alle stampe *The New Systematics* [1940], un'opera da cui traspariva come i sistematici stessero adottando metodi di classificazione piú dinamici, comprendenti l'impiego della nuova teoria genetica dell'evoluzione. Successivamente, Ernst Mayr [1942] dimostrò in modo ocu-

lato e capillare che la teoria neodarwiniana dell'evoluzione, esemplificata da *Genetics and the Origin of Species* di Dobzhansky, era compatibile con quasi tutte le conoscenze di sistematica. I genetisti avevano dato risposta a molti problemi riguardanti le modificazioni delle frequenze geniche o cromosomiche nelle popolazioni, ma si erano occupati molto meno degli interrogativi della speciazione, ovviamente importanti nella storia dell'evoluzione. I genetisti tendevano a cercare meccanismi genetici in grado di determinare la sterilità tra individui, e di conseguenza la spaccatura della specie. Mayr sostenne l'idea che la speciazione fosse quasi sempre associata all'isolamento geografico. Se due popolazioni geograficamente isolate si erano allontanate abbastanza sotto il profilo genetico, potevano tornare a vivere nello stesso ambiente senza incrociarsi. L'impiego della nuova genetica consentí cosí di risolvere i problemi della sistematica e della speciazione.

Infine, anche la paleontologia venne vista con un'ottica diversa. I reperti paleontologici rappresentano soltanto una frazione assai esigua delle informazioni che un biologo può raccogliere su una popolazione vivente. Data la loro limitatezza, le testimonianze fossili si adattano praticamente a ogni meccanismo evolutivo, in base alle personali predilezioni del paleontologo. Sino agli anni '30 i paleontologi avevano adottato una molteplicità di teorie sul meccanicismo dell'evoluzione, ma pochi credevano nella teoria darwiniana della selezione naturale e pochi seguivano con attenzione l'ascesa della nuova genetica evolutiva. Con la enorme diffusione tra i biologi delle vedute neodarwiniane, era soltanto questione di tempo il fatto che un paleontologo applicasse il neodarwinismo ai reperti paleontologici. Come la maggior parte delle altre teorie sul meccanismo dell'evoluzione, anche questa era destinata ad armonizzarsi con i dati superstiti. I due ricercatori che piú coerentemente e coscienziosamente reinterpretarono le testimonianze paleontologiche nei termini della nuova genetica evolutiva, accertandone la piena compatibilità, furono l'americano George Gaylord Simpson e il tedesco Bernhard Rensch.

Prima del 1949 la teoria neodarwiniana era completa nelle sue linee essenziali e aveva incorporato i vari ordini di prove inerenti all'evoluzione. La nuova immagine si materializzava nel voluminoso e diffuso libro di Julian Huxley *Evolution. The Modern Synthesis* [1942]. Mentre nel 1920 regnavano il disaccordo piú totale e la polemica sul meccanismo dell'evoluzione, nel 1950 i biologi evoluzionisti erano quasi unanimi nel riconoscere che il meccanismo primario dell'evoluzione fosse la teoria darwiniana della selezione naturale, a patto d'interpretare in base alla genetica mendeliana la variabilità su cui agisce la selezione. Evidentemente, l'introduzione e la sintesi dell'eredità mendeliana nella teoria evolutiva di Darwin avevano reso la teoria stessa molto piú convincente e accettabile a un numeroso gruppo di biologi. Senza il mendelismo è probabile che la nuova sintesi evoluzionistica non sarebbe stata realizzata.

La misura dell'unanimità dei biologi sulla nuova teoria evoluzionistica è data dalla grande produzione letteraria del 1959, anno del centenario della pubblicazione dell'*Origin of Species* di Darwin. Evoluzionisti di ogni parte del

globo acclamarono quella che veniva generalmente definita teoria «neodarwiniana» o «nuova teoria sintetica» dell'evoluzione. Soltanto trent'anni prima la maggior parte degli scienziati operanti nello stesso campo avrebbe giudicato impossibile una simile universalità di consensi. Pur ponendo l'accento sull'importanza della selezione naturale agente su piccole differenze ereditarie, il neodarwinismo differiva però per alcuni aspetti cruciali dalla teoria darwiniana dell'evoluzione. L'elemento piú importante è che la nuova teoria sostituí completamente la pangenesi di Darwin con la genetica moderna. Non soltanto l'eredità mendeliana aveva raggiunto nel 1959 un alto grado di sviluppo, ma si era anche scoperta la base materiale dell'eredità, il DNA. L'ereditarietà dei caratteri acquisiti – ipotesi fondamentale di Darwin – nel 1959 era quasi completamente rifiutata dai genetisti (con la notevole eccezione dei lysenkoisti in Russia). Anche la comprensione della speciazione aveva fatto molti progressi rispetto all'epoca degli sforzi di Darwin. Senza alcun dubbio il neodarwinismo aveva riportato la vittoria. A partire dal 1959 la biologia molecolare ha compiuto passi da gigante e ha spiegato sia l'eredità sia la variazione, entrambe essenziali per il processo evolutivo.

Giudicando dall'uniformità di vedute del 1959, si potrebbe giustificatamente supporre che gli evoluzionisti abbiano finalmente fatto piena luce sul meccanismo dell'evoluzione in natura, ma sarebbe una supposizione sbagliata. La teoria neodarwiniana, nelle sue linee generali, esercita un enorme fascino per la sua semplicità ed eleganza. Tuttavia i particolari del processo evolutivo restano oscuri e incerti per molti aspetti assai importanti.

I modelli matematici della genetica teorica delle popolazioni, molto progrediti rispetto all'epoca della loro introduzione nei primi anni '30, non sono chiavi magiche per la comprensione dell'evoluzione; ognuno di loro contiene semplificazioni importanti, poiché le relazioni matematiche che riflettono fedelmente gli ambienti dinamici genetici, evolutivi ed ecologici in cui effettivamente vivono gli organi biologici sono troppo complesse. I modelli possono suggerire *possibilità* di meccanismi evolutivi, ma non sono in grado di compiere una discriminazione logica tra di essi. Ad esempio, i modelli dimostrano che in linea generale l'evoluzione può procedere grazie alla lenta azione della selezione naturale operante anche su variazioni ereditarie di minore entità, e la maggior parte degli evoluzionisti accetta questo punto di vista; ma l'osservazione attenta delle piccole pressioni della selezione in natura, particolarmente negli ambienti mutevoli che tutti gli organismi in qualche misura devono fronteggiare, è pressoché impossibile. Soltanto un'analisi accurata della base genetica della variabilità osservata e delle pressioni selettive generate dalle variazioni può rivelare la dinamica del cambiamento evolutivo.

Soprattutto le ricerche di Richard Lewontin e John Hubby hanno determinato dopo il 1959 una rapida trasformazione delle ipotesi prevalenti sull'entità della variabilità genetica nelle popolazioni naturali. Lewontin e Hubby hanno messo a punto alcuni metodi per misurare la variabilità genetica e ne hanno scoperto l'esistenza in misura nettamente superiore a quella immaginata dalla maggior parte dei genetisti. I genetisti tendevano per lo piú a considerare le popolazioni naturali come ampiamente omozigose per la maggior parte dei *loci*. Gli studi di Lewontin e Hubby e dei loro successori hanno dimostrato che in taluni casi importanti, e probabilmente in generale, questa concezione è inesatta, ma non hanno risolto il probema della variabilità genetica in relazione alla selezione naturale. La neoscoperta variabilità è sottoposta a pressioni selettive evoluzionisticamente consistenti? O è viceversa in larga misura selettivamente neutra? Le differenze tra razze geografiche sono costituite principalmente da accumuli di variazioni genetiche selettivamente quasi neutre? In tal caso il ruolo della selezione naturale in natura dev'essere di gran lunga inferiore a quello postulato dal neodarwinismo.

La questione dell'eredità e dell'ambiente è profondamente inserita nel problema globale di comprendere la variazione su cui agisce la selezione naturale. La selezione naturale opera su variazioni fenotipiche. Ammettendo una grande diversità genetica nelle popolazioni naturali, resta naturalmente il problema dell'esatto rapporto tra diversità genetica e diversità fenotipica osservata. Gli esperimenti di selezione artificiale, che ovviamente possono produrre pressioni selettive poderose, indicano col loro stesso successo che la variabilità fenotipica osservata ha, sino a un certo punto, una base genetica. Attualmente manca però un'analisi piú precisa e non si può pensare di risolvere il problema neppure in linea teorica sino a quando non sarà conosciuto piú a fondo il grado del controllo genetico dello sviluppo. Recenti ricerche lasciano pensare che il materiale genetico sia, in certi casi speciali, e possa essere, in generale, molto piú modificabile di quanto non si prevedesse soltanto alcuni anni fa. Cosí, sebbene l'eredità e la variazione, e le relative basi fisiche, siano conosciute oggi molto meglio che non al tempo di Darwin, gli evoluzionisti che si dedicano all'analisi del meccanismo dell'evoluzione sono ancora incerti nello stabilire quali pressioni selettive e quali variazioni dimensionali siano ereditarie e in quale misura lo siano le variazioni osservate. La grande sintesi neodarwiniana non è quindi ancora riuscita a dare una risposta ai problemi piú fondamentali del processo evolutivo.

4.2. Implicazioni culturali.

Le moderne concezioni del meccanismo dell'evoluzione continuano a portare con sé implicazioni notevoli in campo filosofico, religioso ed etico. L'idea darwiniana dell'evoluzione per selezione naturale era una minaccia all'intera costruzione deduttiva fondata sul progetto, come si è chiarito all'inizio del paragrafo. La gran parte delle persone colte in tutto il mondo pensava che la concezione meccanicistica darwiniana dell'origine dell'uomo fosse una dottrina fondamentalmente ripugnante, e come tale la rifiutò. Nel XIX secolo e agl'inizi del XX, l'opposizione all'idea della selezione naturale venne alimentata dalla sua disgustosità. La situazione non è mai cambiata. Persino le persone dotate di istruzione superiore continuano in maggioranza, a meno di possedere un'eccellente preparazione in biologia, a trovare difficoltà nell'accettare l'aspetto meccanico, ateistico del meccanismo della selezione naturale. Rego-

larmente gli umanisti dichiarano che il meccanismo dell'evoluzione ha piú implicazioni di quanto non sostengano gli evoluzionisti. Ma questi intellettuali, per quanto degni di ammirazione siano i loro obiettivi umanistici, non riescono a mettere a fuoco in modo adeguato le moderne concezioni dell'evoluzione. Alla luce delle attuali conoscenze sull'eredità, sulla variazione e sull'evoluzione, le seguenti conclusioni sono inevitabili:

1) Il ragionamento basato sull'esistenza di un progetto è del tutto privo di fondamento. I raffinati adattamenti esibiti dagli organismi biologici non dimostrano l'esistenza di un «progetto» o di un «architetto». Il meccanismo della selezione naturale, rafforzato dalle attuali conoscenze sull'eredità e sulla variazione, è sufficiente per spiegare anche gli adattamenti piú complessi e altamente organizzati. I modi per produrre nuova variazione genetica non sono illimitati: una determinata coppia di nucleotidi può essere sostituita a un'altra coppia nella molecola del DNA, segmenti corti di DNA possono essere aggiunti o soppressi da un segmento piú lungo, segmenti piú lunghi possono essere ridistribuiti sulla base di una varietà di inversioni, traslocazioni, duplicazioni, soppressioni e *crossing over*, e naturalmente i cromosomi possono essere ricombinati nella normale ereditarietà mendeliana. Queste nuove variazioni genetiche sembrano essere casuali rispetto alla direzione del movimento evolutivo. La selezione di organismi caratterizzati dagli effetti fenotipici di questa variabilità genetica costituisce una spiegazione sufficiente di adattamenti anche complessi. Si devono anche tenere presenti gli effetti casuali del campionamento, dell'isolamento, ecc. Coloro che credono di avere stretti rapporti spirituali col Creatore quando osservano una splendida farfalla sono semplicemente romantici e completamente al di fuori della scienza.

2) Non esistono assolutamente prove convincenti del controllo del processo evolutivo da parte di forze direttive biologiche o di altro genere. La produzione di variabilità non è guidata. La selezione naturale è opportunistica. I processi casuali sono irregolari. L'interazione tra questi processi e gli altri di cui conosciamo l'esistenza determina l'evoluzione osservata, e non è possibile scoprire forze finalizzate.

3) In linea di principio, le strutture altamente adattate degli organismi biologici, compresa la mente umana, hanno un'origine completamente meccanica in prospettiva evolutiva. Nella misura in cui sono ereditarie, le strutture degli organismi possiedono relazioni di sviluppo assai complesse (e per ora non ben conosciute) col materiale ereditario, cioè col DNA. Ma anche il DNA è una struttura complessa corredata d'informazioni ordinate, e la struttura del DNA non può essere completamente delucidata dall'analisi di un singolo organismo. La struttura del DNA dev'essere vista come il prodotto di un lungo processo evolutivo; ma questo processo è del tutto meccanicistico.

Non si possono chiamare in causa i dissensi reali e vigorosi tra gli evoluzionisti per sfuggire le conclusioni citate. Il dissenso di fondo si manifesta sull'importanza della variabilità nell'evoluzione. Se nella formazione di nuove varietà si accumulano variazioni selettivamente quasi neutre, si debbono prendere in considerazione gli effetti casuali (non finalizzati). In caso contrario la selezione determinerebbe la direzione dell'evoluzione. Entrambi i processi sono meccanici.

Quali sono allora le implicazioni della moderna teoria evoluzionistica in campo morale? Senza dubbio non ci sono prove a sostegno della tesi che le convinzioni etiche degli esseri umani siano ereditarie. Tutto indica che l'etica è oggetto d'apprendimento, non di eredità. Jacques Monod sostiene che la conoscenza moderna dell'evoluzione mina alla base la moralità insegnata nella società occidentale, da lui definita una disgustosa commistione di religiosità giudeo-cristiana e di credenza nei diritti naturali dell'uomo. Monod ha assolutamente ragione per quanto riguarda le deduzioni degli ideologi politici e dei sostenitori dei modi di pensare giudaico-cristiani sul fatto che Dio abbia creato l'uomo, o che gli esseri umani abbiano certi diritti politici a causa della loro natura biologica. Nessun organismo è biologicamente fornito di diritti inalienabili, e l'uomo si è evoluto da animali inferiori. Ma le realtà dell'evoluzione e dell'eredità non invalidano tutte le idee politiche e religiose che si sono sviluppate nell'ambito delle realtà sociali. I nostri sistemi etici vengono per lo piú ereditati socialmente dai leader culturali e si modificano ad ogni generazione in base alle nuove realtà sociali. È irragionevole pensare che l'evoluzione neghi la realtà dell'interazione sociale.

5. *Eredità umana.*

L'eredità umana presenta molte difficoltà al ricercatore. Il lasso di tempo medio tra nascita e riproduzione lascia al genetista la speranza di osservare non piú di due o tre generazioni successive nell'arco di un'intera carriera. Viceversa, la durata di una generazione per il moscerino della frutta (*Drosophila melanogaster*), usato in un gran numero di ricerche genetiche, è di circa due settimane, e uno studioso di genetica può sperare, in una vita di lavoro, di osservare grosso modo milleduecento generazioni consecutive. Il bacillo intestinale *Escherichia coli*, anch'esso largamente usato nei recenti studi di genetica, ha un ciclo riproduttivo di circa venti minuti, in buone condizioni. È evidente che gli esseri umani sono soggetti sperimentali meno desiderabili in termini di periodo di riproduzione. Né si può fare molto affidamento sulla storia documentata. Meno di un secolo è passato dalla riscoperta del mendelismo, e prima di allora mancano in pratica registrazioni abbastanza precise da poter essere utilizzate dai genetisti. Le testimonianze storiche consentono d'individuare negli alberi genealogici soltanto una manciata di caratteri ereditari piuttosto evidenti. Nelle moderne società umane non sono possibili accoppiamenti controllati in due individui corredati di una storia genetica particolareggiata, tecnica usata regolarmente dai genetisti. La standardizzazione degli ambienti è un aspetto cospicuo degli esperimenti genetici, e non può essere duplicata negli esseri umani: non è possibile modificare gli ambienti a piacere. Le dimensioni familiari sono talmente ristrette nell'uomo che è difficile seguire lungo gli alberi genealogici persino i tratti ereditari piú semplici.

Qualsiasi studio citogenetico di correlazione tra caratteri genetici e cromosomi particolari è piú difficoltoso, in quanto gli esseri umani possiedono ventitré coppie di piccoli cromosomi, a fronte delle quattro coppie, piú facili da studiare della *Drosophila melanogaster*.

Nonostante queste difficoltà, l'eredità umana ha un fascino naturale per i genetisti e per chiunque altro. In quale misura le malattie o la predisposizione alle malattie sono ereditarie? L'intelligenza è ereditaria? Le classi sociali, i sessi e le razze si differenziano per le capacità mentali ereditarie? Il temperamento viene ereditato? E le capacità musicali? Come si lega la differenziazione sessuale alla genetica? È possibile migliorare la razza umana consentendo o incoraggiando certi matrimoni, e impedendone altri? Quale luce possono gettare sull'evoluzione umana gli studiosi di genetica umana? Naturalmente i genetisti giudicano molto interessanti e stimolanti questi e altri problemi analoghi. Il fatto è che le difficoltà intrinseche nello studio della genetica umana rendono assai problematiche le risposte.

L'intero sviluppo della scienza dell'eredità umana, dal 1900 ai nostri giorni, riflette una tensione variabile ma sempre presente tra ciò che i ricercatori ambirebbero conoscere e ciò che in realtà sono in grado di scoprire. Ciò è tipico del cambiamento scientifico in generale, ma la maggior parte degli sviluppi scientifici non suscitano emozioni cosí forti.

Al momento della riscoperta dell'eredità mendeliana nel 1900, quasi tutti credevano che molti caratteri umani fossero in un certo grado ereditari. Ognuno poteva constatare le rassomiglianze tra genitori e figli, comprese malformazioni o malattie, temperamento e aspetto fisico. Tuttavia i dati specifici disponibili sull'eredità umana erano alquanto scarsi. Nessuno era in grado di spiegare perché un figlio maschio e un altro no, in una famiglia, avrebbero contratto una malattia come l'emofilia, di cui pure era nota la presenza in famiglie imparentate. Ben poche distinzioni si potevano operare tra rassomiglianze determinate essenzialmente dall'eredità o dall'ambiente; in generale si pensava che le somiglianze fossero ereditarie.

L'eredità mendeliana aprí infine uno spiraglio a quella che molti tra i primi genetisti ritenevano sarebbe stata una genuina analisi scientifica dell'eredità umana. Scoperto un maggior numero di casi di eredità mendeliana nelle piante e negli animali, soprattutto mammiferi, la fiducia dei genetisti nella possibilità di risolvere grazie all'analisi mendeliana gli enigmi dell'eredità umana si fece piú forte. Inizialmente le potenzialità di successo dell'analisi mendeliana sembrarono schiaccianti. Già nel 1909 il fisiologo britannico Garrod aveva avanzato la persuasiva ipotesi che l'alcaptonuria, un'anomalia metabolica caratterizzata da urina bruna che annerisce in seguito all'esposizione all'aria, derivasse da una disfunzione ereditaria del metabolismo. L'anno seguente William Bateson suggerí che il fattore che controlla la malattia venisse ereditato come recessivo mendeliano, interpretazione verificata dalle ricerche successive. Nel decennio seguente divenne evidente che alcune caratteristiche umane seguivano schemi di ereditarietà mendeliana: le piú facili da individuare erano quelle attribuibili a un singolo fattore dominante mendeliano.

Verso il 1911 ne erano conosciute almeno quindici, tra cui l'acondroplasia (nanismo dovuto ad anormalità ossea), la brachidattilia (dita delle mani e dei piedi piú corte del normale), la corea di Huntington (degenerazione cerebrale che compare dopo i venticinque anni) e la polidattilia (dita soprannumerarie delle mani o dei piedi). Erano noti almeno dieci fattori recessivi mendeliani, tra cui l'albinismo, l'alcaptonuria, il cretinismo, il sordomutismo, l'ispessimento della pelle sulle palme delle mani e sulle piante dei piedi. Si scoprí che alcuni erano legati al sesso, come ad esempio la cecità ai colori, l'emofilia (malattia caratterizzata dalle emorragie) e una degenerazione retinica. Tutte queste condizioni ereditarie erano caratteri patologici. Vennero però compiuti anche alcuni progressi con i caratteri normali, tutti trasmessi secondo modalità piú complesse della semplice ereditarietà mendeliana monofattoriale. Si fecero proposte ragionevoli (ma in seguito corrette) sull'ereditarietà dei gruppi sanguigni ABo, sulla forma e sul colore dei capelli, sul colore degli occhi e della pelle.

Grazie anche agli ovvi successi dell'ereditarietà mendeliana nell'analisi dell'eredità in altri animali e piante, i genetisti di moltissimi paesi, soprattutto americani, erano esultanti o ottimisti riguardo al progresso futuro della genetica umana. In Gran Bretagna i mendeliani, guidati da Bateson, evitavano in generale i problemi dell'ereditarietà umana, in quanto si trattava di un campo invaso dai loro piú decisi oppositori, legati alla scuola biometrica di Karl Pearson. Pur contrari al mendelismo, anche i biometrici erano convinti che presto l'ereditarietà umana avrebbe svelato i suoi segreti, e portarono il contributo di una serie d'importanti studi sull'ereditarietà di caratteri umani come la statura e l'intelligenza, ovviamente non trasmessi attraverso semplici meccanismi mendeliani.

Inevitabilmente lo studio dell'eredità umana s'intrecciò strettamente con le idee relative al miglioramento biologico e sociale dell'uomo. Tra il 1880 e il 1890 Francis Galton aveva pubblicizzato il concetto di eugenetica, miglioramento della specie umana ottenuto scegliendo consapevolmente per la procreazione i migliori ed escludendo i peggiori. Galton, come la maggior parte dei sociologi forniti di discrete conoscenze biologiche, riteneva che i piú importanti caratteri umani, quali l'intelligenza, il temperamento e la criminalità, fossero fondamentalmente ereditari, e che fosse perciò possibile migliorare nettamente la società umana grazie alla selezione eugenetica.

Da principio, gli eccitanti risultati delle ricerche nel campo dell'eredità umana nel primo decennio del XX secolo sembrarono costituire la prima pietra di quelle che sarebbero presto diventale le fondamenta scientifiche di un compiuto programma eugenetico. L'eugenetica e lo studio scientifico dell'eredità umana stabilirono stretti legami, come esemplifica l'opera di Charles Benedict Davenport, un genetista americano le cui ricerche erano ben note in tutto il mondo. Già prima del 1910 egli aveva presentato alcune analisi mendeliane provvisorie sull'ereditarietà del colore degli occhi e dei capelli, e ben presto entrò a far parte attiva del movimento eugenetico; *Heredity in Relation to Eugenics* [1911] fu la sintesi di tutte le conoscenze contemporanee sull'eredità umana. Nel libro di Davenport si trovavano molti dei semplici tratti men-

deliani elencati nei piú recenti manuali di genetica umana. Come molti suoi colleghi, Davenport era convinto che la maggior parte dei caratteri umani sarebbero stati ben presto analizzati coi metodi dell'eredità mendeliana. In questo modo l'eugenetica avrebbe potuto disporre di una base razionale, scientifica. Ma Davenport si lasciò andare troppo all'ottimismo. Il suo libro non conteneva soltanto esempi di eredità mendeliana ancor oggi riconosciuti, ma sosteneva altresí che fossero direttamente ereditabili un gran numero di altri caratteri umani, tra cui l'abilità musicale, il temperamento, l'intelligenza, la pazzia, l'indigenza, l'alcolismo, l'amore del mare, e molti altri. Dal punto di vista della genetica umana moderna, simili osservazioni suonano ridicole; a quel tempo furono prese seriamente da eminenti genetisti del mondo intero.

La rapida ascesa della genetica nei primi due decenni del secolo coincise con un'altrettanto rapida affermazione dei test psicologici d'intelligenza. Introdotti da Galton e Binet, e sviluppati da molti altri, i test d'intelligenza apparvero a molti psicologi uno strumento valido per misurare l'intelligenza innata. Naturalmente tale convinzione rifletteva l'opinione a quel tempo corrente. I genetisti interessati all'eugenetica ipotizzarono ovviamente che l'intelligenza venisse ereditata, esattamente come il colore degli occhi o dei capelli o della pelle, pur ammettendo che il meccanismo in gioco era piú complesso. Questi genetisti sostennero che sarebbe stato opportuno impedire la riproduzione alle persone dotate di scarsa intelligenza, in quanto nessuna stimolazione ambientale potrebbe migliorare una deficienza mentale ereditata. Davenport e molti altri ritenevano che la maggior parte dei reati venissero commessi da deboli di mente e quindi pensavano che il problema della criminalità potesse trovare soluzione nella sterilizzazione forzata dei deficienti mentali. Nel decennio 1910-20 la genetica, l'eugenetica e la valutazione psicologica erano strettamente collegate. Praticamente privi di supporto scientifico, molti eminenti genetisti sposarono l'assunto che un'ampia gamma di capacità mentali e di tratti della personalità fosse fissato in modo tale che nessun programma sociale avrebbe potuto modificarli.

Nonostante i dubbi manifestati da alcuni genetisti, gli organizzatori del II Congresso internazionale di eugenetica, tenuto a New York nel 1921, poterono affermare che la lunga lista dei presenti alle sessioni scientifiche avrebbe a ragione potuto costituire il *Chi è?* della genetica nel mondo. Ma l'alleanza tra studiosi di genetica e movimento eugenetico non durò a lungo.

Anzitutto, l'ottimismo sul luminoso futuro della genetica umana si dimostrò ingiustificato. A parte le caratteristiche facilmente rientranti in un semplice meccanismo mendeliano, si osservò che i caratteri umani erano terribilmente complessi per quanto riguardava l'ereditarietà. Grazie a libri come *Prometheus*, del genetista Herbert Spencer Jennings [1925], e alle ricerche sperimentali, i genetisti acquistarono maggiore consapevolezza del complesso rapporto fra eredità e ambiente. Contemporaneamente, gli eugenisti politicamente attivi in molti paesi mancavano spesso di basi scientifiche solide e si lanciavano in dichiarazioni stravaganti che facilmente i genetisti dimostravano false o ingannevoli. Pur non rifiutando l'idea generale dell'eugenetica, i genetisti cominciarono a dissociarsi da questa particolare manifestazione del movimento.

Il genetista inglese Gates, botanico di formazione, può essere preso ad esempio di tale spostamento d'interessi. Nel suo libro *Heredity and Eugenics* [1923] egli insisteva sugli aspetti eugenetici dell'eredità umana e presentava molte somiglianze con l'opera di Davenport, a parte l'eliminazione di alcuni dei suoi esempi piú bizzarri e l'aggiunta di un certo numero di casi appena scoperti di eredità umana. Sei anni piú tardi Gates scrisse una versione corretta, questa volta però cambiando il titolo in *Heredity in Man* [1929], ed eliminando buona parte del materiale eugenetico. Il mutamento di titolo rifletteva la crescente tendenza di molti genetisti a prendere le distanze dal movimento eugenetico. Gates, come molti genetisti della sua generazione, rimase un convinto assertore dell'ereditarietà.

In quegli stessi anni veniva pubblicato un trattato sull'eredità umana che doveva restare il piú completo sin dopo la seconda guerra mondiale. Scritto dai genetisti tedeschi Eugen Fischer, Erwin Baur e Fritz Lenz [1927], il libro venne rapidamente (1931) tradotto in inglese e fu riconosciuto da tutti la migliore opera del suo genere. Esso conteneva un'eccellente presentazione dei principî generali dell'eredità, e prendeva in esame quasi tutte le ricerche dei genetisti sull'eredità umana, ma non vi mancavano gli esempi del virulento ereditarismo che presto avrebbe trovato fertile terreno nella Germania nazista. Lenz dichiarò che quasi tutte le caratteristiche culturali degli Ebrei sono ereditarie e si dimostrò anche convinto che la maggior parte delle caratteristiche mentali osservate avesse una forte componente ereditaria. A parte lo scoperto razzismo, questo libro rappresentò il culmine della tendenza avviata dall'opera di Davenport nel 1911.

Una misura dell'ormai ampiamente riconosciuta complessità dell'eredità umana nei primi anni '30 è data dalle nuove valutazioni di Davenport al Congresso internazionale di genetica del 1932. Qui il suo tono fu tutto diverso da quello usato nel volume del 1911; infatti Davenport si dimostrò molto cauto nel suo ottimismo sul futuro della genetica umana. Le caratteristiche mendeliane semplici, facili da scoprire, erano già state individuate, e le possibilità di un rapido approfondimento delle conoscenze sull'eredità umana apparivano limitate. Davenport suggerí che il progresso futuro avrebbe coinvolto la citologia, la biologia dello sviluppo, l'analisi statistica e la biochimica piú che il semplice mendelismo. Il suo giudizio era esatto.

Prima della seconda guerra mondiale aveva cominciato ad emergere l'analisi statistica dei tratti a variazione continua negli esseri umani. Questa nuova disciplina si serviva di concetti presi a prestito soprattutto dalla zootecnia. Venne chiarita l'ereditarietà dei gruppi sanguigni ABo. Il genetista inglese Haldane scoprí il primo caso di concatenazione su un cromosoma umano (emofilia e cecità ai colori sul cromosoma X). Si dimostrò che altre malattie, come il morbo di Tay-Sachs e la fenilchetonuria, vengono ereditate secondo rapporti mendeliani. Nonostante questi progressi, la genetica umana costituiva chiaramente un settore di ricerca molto primitivo nei confronti di quanto si sapeva sulla genetica di molti animali e piante.

La seconda guerra mondiale ebbe un impatto decisivo sulla genetica umana. Le atrocità naziste ebbero l'effetto di separare in misura notevole la genetica umana dall'eugenetica e dalle teorie sociali del determinismo biologico. I genetisti non volevano essere associati al razzismo o all'eugenetica nazisti. La genetica umana si avvicinò molto di piú alla medicina; di fatto, nel volgere di un decennio, divenne quasi sinonimo di genetica medica. Un'altra conseguenza della seconda guerra mondiale fu la focalizzazione dell'attenzione sugli effetti delle radiazioni atomiche sull'eredità umana. In Giappone non era difficile esaminare gli effetti delle radiazioni atomiche sulle persone. Lo studio del danneggiamento dei cromosomi umani in Giappone stimolò un ampio dibattito sull'etica dell'impiego delle bombe atomiche.

A cinque anni di distanza dalla seconda guerra mondiale, la genetica umana si era ormai affermata come importante e distinto campo di studio. Apparvero due importanti trattati, di vasta diffusione (sono tuttora in commercio), scritti da Gates [1946] e Curt Stern [1956], entrambi dal titolo *Human Genetics*. In tutto il mondo presero a uscire periodici di genetica umana. Si fondarono centri per lo studio della genetica medica. Gli evoluzionisti presero a interessarsi della genetica del cambiamento evolutivo in popolazioni umane. Tutto era pronto per la grande ondata di ricerche di genetica umana che si verificò negli anni '50 e che è proseguita sino ai nostri giorni. Dopo il 1950 la genetica umana crebbe rapidamente, ramificandosi in varie specialità; e divennero evidenti maggiori implicazioni sociali e culturali, come dimostra la seguente analisi dello status della moderna genetica umana.

5.1. Genetica citologica e cromosomica.

I cromosomi dei mammiferi sono molto difficili da rivelare e manipolare. La *Drosophila*, il moscerino della frutta, possiede quattro grandi cromosomi facilmente individuabili; a titolo di confronto, il cane ha settantotto piccoli cromosomi, di riconoscimento assai problematico. Anche dopo l'invenzione dei microscopi moderni, il corredo cromosomico umano fu oggetto di discussione. Prima degli anni '20 le stime relative al normale numero cromosomico nell'uomo oscillavano da trentadue a settantadue. Durante gli anni '20 i citologi erano convinti che l'uomo possedesse ventitré coppie di autosomi (cromosomi non sessuali) e due cromosomi sessuali; i maschi avevano una dotazione XY, e le femmine XX. Soltanto nel 1956, con l'avvento di nuovi coloranti e sostanze chimiche per manipolare la divisione cellulare, i citologi giunsero a scoprire che il normale numero cromosomico nell'uomo è 46 anziché 48. Ma a partire dalla metà degli anni '50 le tecniche atte a riconoscere i cromosomi umani, compresa la scansione elettronica, hanno rivoluzionato la citologia dei mammiferi. Ad ogni coppia di cromosomi è oggi assegnato un numero; i tecnici possono scoprire con rapidità variazioni abnormi nel numero cromosomico e sovente altre irregolarità di dimensioni o forma. Sul finire degli anni '50 cominciarono ad accumularsi drammatiche scoperte sul rapporto tra cromosomi umani e sindromi patologiche.

La prima malattia che venne posta in relazione con un numero cromosomico anormale fu la sindrome di Down (mongolismo), di cui era nota la frequenza in ragione di un caso ogni seicento nascite. Fra i sintomi si hanno ritardo mentale, piedi e mani tozzi, crescita stentata, palpebra «mongoloide». Le madri piú anziane presentano un rischio molto piú elevato di mettere al mondo bambini con sindrome di Down, quasi cento volte superiore a quarantacinque anni rispetto a venti. L'esame citologico rivelò l'esistenza di un terzo cromosoma 21 soprannumerario rispetto alla normale coppia cromosomica 21. I casi in cui un individuo con sindrome di Down rivela un numero normale di cromosomi sono stati spiegati grazie alla scoperta della presenza di un cromosoma 23 fissato a un altro autosoma. Sono note altre sindromi trisomiche (tre cromosomi).

Sono ormai state scoperte molte variazioni nei cromosomi sessuali, comprese numerose sindromi patologiche ben definite. La prima è la sindrome di Klinefelter, caratterizzata da genitali maschili esterni, però con testicoli ridotti, e seno femmineo, e spesso da ritardo mentale. I soggetti colpiti hanno 47 cromosomi anziché i normali 46, con cromosomi sessuali XXY. Si tratta di una sindrome frequente, nella misura di un caso ogni quattrocento neonati maschi. Nella sindrome di Turner, l'individuo possiede genitali esterni femminili, però con seni e organi sessuali interni anormali. I soggetti afflitti da questa sindrome sono rari (uno ogni tremilacinquecento femmine) e presentano 45 anziché 46 cromosomi. Essi hanno perso un cromosoma sessuale (il complemento Xo). Sono stati scoperti altri corredi cromosomici sessuali anormali, quali XYY, XXX, XXXY, XXYY e XXXX.

Le implicazioni sociali della determinazione dei corredi cromosomici negli esseri umani hanno scatenato notevoli controversie. Negli anni '60 diversi ricercatori avanzarono l'ipotesi che il maschio XYY (o «supermaschio») riflettesse una sindrome ben individuata: molto alto, aggressivo, mentalmente deficiente e potenzialmente criminale. Questo punto di vista venne ampiamente pubblicizzato e accettato, poiché la maggioranza pensava che i criminali si comportassero come tali per predisposizione ereditaria. La scoperta che alcuni famosi criminali (come Richard Speck, che uccise sette infermiere a Chicago) avevano la sindrome XYY rafforzò la teoria. Ulteriori ricerche non diedero però credito alla teoria della predisposizione alla criminalità del maschio XYY. La vera scoperta in questo caso fu la tendenza di taluni scienziati a incoraggiare un'interpretazione ereditaria della criminalità.

Un'altra disputa ha a che fare con l'atletica competitiva. I soggetti XYY o XXY sono sostanzialmente avvantaggiati rispetto agli antagonisti dotati di cromosomi normali? Nei giochi olimpici spesso si levano alte le richieste di un controllo del corredo cromosomico dei gareggianti. Per molti atleti simili test forzati costituiscono una grave interferenza nella loro *privacy*. Lo stesso problema si è posto quando un tale ha subito un'operazione per cambiare di sesso, manifestando poi il desiderio di partecipare a competizioni atletiche. È lecito che un individuo XY che acquisti aspetto femminile in seguito a un'operazione possa gareggiare con altre donne? Simili interrogativi suscitano con facilità intense emozioni.

Forse il piú importante problema sociale scaturito dalla capacità d'individuare i cromosomi umani è l'esame del feto. Estraendo una certa quantità di liquido amniotico (amniocentesi) dall'amnios è possibile esaminare le cellule asportate per individuare il sesso del nascituro e accertare un eventuale numero cromosomico anormale, ad esempio per la sindrome di Down e altri difetti genetici. Molte imperfezioni possono essere rivelate in tempo per praticare un aborto terapeutico sicuro. In quest'epoca di aborti resi piú agevoli in tutto il mondo, è morale che una madre si serva di questo metodo per assicurarsi che il prossimo figlio sarà maschio? o femmina? La seguace di una religione che proibisce l'aborto deve comunque portare a termine una gravidanza pur sapendo che quasi certamente il bambino morirà pochi giorni dopo la nascita?

5.2. Genetica biochimica umana.

La genetica biochimica è esplosa dopo il 1950 ed è oggi molto importante nella diagnosi e nel trattamento delle malattie genetiche e nello studio della variazione genetica nelle popolazioni. Senza dubbio assumerà un'importanza ancora maggiore in futuro.

Uno dei motivi fondamentali dello straordinario sviluppo dell'analisi biochimica nell'eredità umana fu la scoperta del DNA come materiale ereditario, associata al chiarimento della struttura molecolare del DNA e del codice genetico contenutovi, e all'accertamento che il DNA regola la sintesi di enzimi e altre proteine che controllano la fisiologia e lo sviluppo. Molti biologi molecolari ritengono che in linea di principio (ma non ancora in pratica) la scoperta del ruolo del DNA abbia risolto l'antico mistero dell'eredità e dello sviluppo negli esseri umani. Nella realtà i biochimici hanno iniziato ad analizzare sperimentalmente i percorsi biochimici che conducono dal DNA alle caratteristiche osservabili degli esseri umani. Ad esempio è noto che molte varianti dell'emoglobina derivano da minime modificazioni molecolari in un segmento di DNA, modificazioni che si traducono nella sostituzione di un unico amminoacido e quindi in una molecola alterata di emoglobina. Nuove connessioni biochimiche di recente scoperta hanno fatto luce sui rapporti tra grossi segmenti di DNA e sintesi proteica. Si è osservato che cambiamenti nella struttura del DNA, dalle singole mutazioni geniche alle grosse aberrazioni cromosomiche, corrispondono a variazioni nel tasso di sintesi proteica e a modificazioni di enzimi e altre proteine.

Gli errori innati del metabolismo, postulati da Garrod nel 1909, sono oggi ben conosciuti in termini strettamente biochimici. I genetisti biochimici hanno scoperto che molte sindromi patologiche sono legate alla mancanza di un enzima specifico derivante da un unico gene anormale. Ad esempio l'alcaptonuria, descritta in precedenza, deriva dall'assenza nel corpo di un unico enzima. Il potere della nuova genetica biochimica è ben illustrato dall'esempio della relativamente comune fenilchetonuria metabolica, scoperta nel 1934. La malattia di solito porta a un grave ritardo mentale e sembra interessare circa lo

0,5-1 per cento dei pazienti degli ospedali psichiatrici. L'analisi biochimica ha chiarito che la malattia è causata dalla mancanza di un solo enzima. Benché attualmente sia ancora sconosciuto l'esatto meccanismo che determina l'alterazione cerebrale, lo squilibrio biochimico è conosciuto quanto basta per poter mettere in atto un'attenta limitazione dietetica in grado di minimizzare il danneggiamento cerebrale permanente. La galattosemia, malattia infantile provocata da una disfunzione congenita del metabolismo dei carboidrati e che spesso conduce alla morte, può oggi essere controllata ricorrendo a un opportuno regime dietetico per compensare gli effetti di un enzima mancante. Si conoscono oggi piú di 75 disfunzioni congenite del metabolismo e altre si vanno aggiungendo rapidamente all'elenco. Poiché la cura è spesso possibile soltanto dopo avere individuato le relazioni biochimiche, l'importanza di questa linea di ricerca genetica per la medicina è enorme.

La genetica del sangue umano ha attratto l'attenzione dei genetisti perché i campioni di sangue sono disponibili con facilità e le caratteristiche chimiche del sangue umano vengono spesso ereditate in base a schemi relativamente semplici. Al momento, la genetica del sangue è conosciuta meglio di quella di qualsiasi altro tessuto umano. Il sangue contiene molte sostanze a controllo genetico. Negli eritrociti si trovano antigeni capaci di produrre proteine molto specifiche (anticorpi) in risposta all'introduzione di sostanze estranee. L'antigene meglio conosciuto è il gruppo sanguigno ABo, usato come elemento primario per la determinazione del sangue nelle emoteche. L'ereditarietà di piú di quindici sistemi genici di controllo degli antigeni è oggi ben nota. Uno di tali sistemi, quello dell'antigene Rh, può in certe combinazioni produrre un'incompatibilità Rh che provoca gravi alterazioni cerebrali o addirittura la morte del feto in sviluppo. Oggi si è in grado di prevedere l'incompatibilità Rh mediante accurati test ematici, cosí da avvisare i futuri genitori dei possibili pericoli. Anche le trasfusioni sanguigne, sia nell'utero che subito dopo la nascita, possono alleviare il problema.

L'analisi genetica delle varianti dell'emoglobina, il pigmento rosso che trasporta ossigeno, ha compiuto sorprendenti progressi a partire dal 1953. L'emoglobina è una molecola proteica estremamente complessa, costituita da quasi seicento amminoacidi. Sostituendo anche soltanto uno di questi amminoacidi si possono manifestare precisi mutamenti nella capacità dell'emoglobina di fungere da veicolo dell'ossigeno. Si è scoperto che i pazienti affetti da anemia falciforme hanno un'emoglobina diversa da quella normale soltanto per un amminoacido, controllato da un unico gene recessivo. Anche i fattori coagulanti sono sotto controllo genetico: l'emofilia deriva da un difetto genetico che altera la normale produzione di un complesso fattore proteico di coagulazione.

Anche il siero del sangue umano contiene importanti proteine poste sotto controllo genetico: un esempio sono le gammaglobuline, che inducono le reazioni immunitarie a molte infezioni. L'immunogenetica si è sviluppata con tale rapidità da costituire ormai un settore separato di ricerca genetica. Le reazioni immunitarie hanno suscitato molta attenzione negli ultimi anni a causa

del grande aumento dei trapianti di organi, compreso il cuore. Se non si riesce a controllare le reazioni immunitarie, il corpo rigetta l'organo trapiantato.

Infine, la genetica biochimica umana ha spiegato come vengono ereditati molti tratti utili per seguire l'andamento della variabilità nelle popolazioni umane. Poiché sono fortemente tipizzati e poco influenzati dall'ambiente, molti di questi tratti servono meglio delle caratteristiche facciali o del colore della pelle per misurare differenze genetiche tra popolazioni e per risalire alle origini e alle migrazioni delle popolazioni stesse.

5.3. Effetti genetici delle radiazioni.

Le radiazioni ionizzanti sono divenute importanti nello studio della moderna genetica umana perché l'esposizione alle radiazioni prodotte da impianti o esplosivi nucleari è un pericolo sempre presente, e perché cresce ogni anno il numero di persone che si sottopongono ad esami radiologici. Alcune malattie, come il morbo di Hodgkins (cancro dei linfonodi), vengono oggi curate mediante dosi massicce di potenti radiazioni.

Valutare gli effetti delle radiazioni ionizzanti sugli esseri umani è molto difficile. Negli anni '50 molte stime si fondavano su dati raccolti irradiando piante o *Drosophila* ed estrapolati all'uomo: molti genetisti di fama mondiale, tra cui Muller e Bruce Wallace, avanzarono orrende profezie sul danno ai geni umani. Piú recentemente i genetisti hanno preso ad esaminare gli effetti genetici delle radiazioni servendosi di ratti e le stime sui possibili danni al patrimonio genetico umano provocati da specifiche dosi di radiazioni sono state ridimensionate. Il massimo danno si verifica ovviamente negli spermatogoni.

Nonostante l'evidente potenziale pericolo per l'eredità umana insito nelle radiazioni, al momento non si dispone d'informazioni adeguate. I dati disponibili non sono sufficienti a risolvere problemi cruciali quali: raddoppiando, o decuplicando, il numero di centrali elettriche nucleari nel mondo, quale sarà l'aumento dei guasti genetici per il genere umano? Oppure, come è possibile equilibrare gli effetti benefici della radiologia medica, settore in rapida espansione, con l'accresciuto danno alle cellule somatiche e germinali? Problemi di questo tipo sono al centro di accesi dibattiti. Molti invocano l'arresto della costruzione di nuovi impianti nucleari, altri sostengono che in futuro una richiesta di maggiori quantità di energia verrà perfino dai sistemi per prevenire l'inquinamento e che il bisogno di nuove fonti energetiche è quindi superiore ai pericoli. Per ovvi motivi è improbabile che nel prossimo futuro si rendano disponibili studi accurati e imparziali sugli effetti delle radiazioni sull'uomo.

5.4. Consulto ed esame genetico.

Aumentando le conoscenze di genetica umana, si è fatta piú rilevante la possibilità d'impedire il manifestarsi di malattie determinate per via genetica. Le malattie genetiche esigono un tributo terribile in vite umane e in benessere sociale; in linea di principio, l'eliminazione di tali malattie è socialmente

desiderabile. Ma il modo piú efficace per controllare le malattie genetiche evitabili consiste nel regolare la scelta del partner. Mediante l'esame genetico obbligatorio e l'autorizzazione a procreare si potrebbero eliminare da una popolazione, in una sola generazione, tutte le malattie genetiche recessive rivelabili in individui eterozigosi. Procedimenti cosí drastici sono però possibili soltanto in una società totalitaria.

Molti paesi dispongono oggi di consultori genetici volontari, ove i genitori possono chiedere consiglio sulla probabilità di malattie genetiche nei loro figli. I test biochimici consentono di accertare se i genitori sono portatori di anormalità genetiche nascoste, e l'amniocentesi può indicare se il feto nell'utero è soggetto a un certo numero di malattie genetiche. Soltanto una percentuale estremamente ridotta di genitori ha nel mondo accesso a questi consultori, cosí il loro effetto sul numero delle malattie genetiche nella popolazione mondiale è trascurabile.

L'esame genetico forzato richiama immediatamente alla mente lo spettro delle atrocità naziste nella seconda guerra mondiale. Nessuna nazione civilizzata può oggi permettersi di istituire simili procedure. Non possiamo quindi attenderci grandi progressi in questo senso sino a quando non sarà aumentata la consapevolezza pubblica della possibilità di controllo delle malattie genetiche. È possibile che in futuro i governi controllino l'evoluzione dell'umanità.

6. *L'eredità e il futuro.*

Nuove tecniche possono rivoluzionare la scienza dell'eredità nel prossimo futuro. Due di esse hanno già rivelato questa possibilità. L'attento controllo sociale della sperimentazione genetica è già cominciato.

6.1. DNA ricombinante.

Nel 1973 alcuni genetisti negli Stati Uniti inventarono un metodo per inserire filamenti di DNA provenienti dalle cellule di un organismo nel DNA presente nelle cellule di un altro organismo. La combinazione e la ricombinazione del DNA non sono nuove e naturalmente si verificano regolarmente in tutti gli organismi a riproduzione sessuale. La novità della tecnica del DNA ricombinante consiste nel fatto che il DNA di un essere umano può essere inserito nel DNA attivo di un batterio; non è necessario che gli organismi siano imparentati.

I possibili benefici dagli esperimenti con DNA ricombinante sono enormi. I laboratori stanno già introducendo segmenti di DNA capaci di assolvere specifici compiti metabolici nel batterio *Escherichia coli*, che si riproduce con grande rapidità e consente cosí al DNA inserito di fabbricare quantitativi relativamente elevati di composti organici utili. L'impiego di *E. coli* per produrre insulina o sostanze analoghe potrebbe rivoluzionare l'industria farmaceutica. Altri possibili vantaggi includono la produzione di nuovi organismi, la cui

presenza potrebbe avere conseguenze economiche o ambientali rilevanti: una grande società sta tentando, ad esempio, di creare un organismo in grado di distruggere rapidamente il petrolio versato in mare dalle petroliere. Molti fitogenetisti sperano di produrre organismi azotofissatori capaci di associarsi biologicamente al frumento, al granturco e ad altri cereali in modo analogo ai rapporti simbiotici con i legumi. Se avrà successo, questo tentativo potrebbe provocare cambiamenti drammatici nell'agricoltura mondiale.

Insieme ai possibili benefici vi sono i possibili pericoli. I ricercatori si servono del batterio *E. coli* come ospite in esperimento con DNA ricombinante perché la sua genetica è conosciuta a fondo. Ma *E. coli* si trova normalmente in tutti i sistemi digestivi umani ed è presumibile che un *E. coli* alterato in seguito all'inserimento di DNA estraneo possa diventare patogeno e infettare un gran numero di esseri umani. Uno dei primi esperimenti proposti sul DNA ricombinante implicava l'introduzione di DNA da un virus tumorale animale in *E. coli*. L'esperimento parve cosí pericoloso che alcuni genetisti responsabili pretesero e ottennero una moratoria mondiale sulle ricerche con DNA ricombinante, sino a quando fossero state messe a punto opportune direttive di controllo della ricerca.

In molti paesi sono state emanate indicazioni governative per il controllo e l'accertamento degli esperimenti con DNA ricombinante. È però assai difficile esercitare una sorveglianza rigorosa. Non è necessaria un'attrezzatura molto sofisticata e gli esperimenti possono essere avviati con rapidità. Attualmente gli esperimenti con DNA ricombinante non hanno portato alla creazione o alla fuoriuscita di alcun organismo patogeno importante. Alcuni scienziati di fama mondiale, tra i quali il co-scopritore della struttura del DNA, James D. Watson, sostengono che gli esperimenti con DNA ricombinante non rivestono soverchio pericolo e che la regolamentazione governativa è del tutto superflua. Altri scienziati mettono in dubbio questa opinione.

Come minimo, bisogna concludere che gli esperimenti con DNA ricombinante offrono nuove importanti prospettive alla ricerca in campo ereditario.

6.2. Clonazione.

Le società si sono spesso augurate di poter duplicare esattamente un eroe o un leader nazionale, i cui figli sono poco consoni alla grandezza del genitore. Certe persone desiderano un figlio che rappresenti una loro copia conforme. La possibilità di creare repliche genetiche esatte di esseri umani si tradurrà senz'altro in pratica in un futuro relativamente prossimo. Gli scienziati sono già riusciti a clonare (produrre copie genetiche esatte) rane e salamandre. I mammiferi pongono maggiori difficoltà, poiché lo sviluppo embrionale si verifica nell'utero e le cellule possono essere manipolate meno facilmente. La tecnica, per quanto riguarda i mammiferi, comporta la rimozione del nucleo contenente i cromosomi e il DNA da un uovo non fecondato e l'inserzione in questo uovo enucleato del nucleo di una cellula prelevata dall'organismo da riprodurre. L'uovo viene quindi impiantato nell'utero di una femmina per il

normale sviluppo embrionale. Questo procedimento è già stato realizzato con un certo successo nei topi. Col tempo, sarà possibile applicare la clonazione agli esseri umani. La possibilità di produrre mille Benito Mussolini o Franz Schubert può essere spaventosa o attraente, a seconda dei punti di vista. Ogni generazione potrebbe avere il suo Beethoven.

Può darsi che le due tecniche citate siano soltanto le prime avvisaglie di una nuova, imponente rivoluzione nella comprensione e manipolazione dell'eredità, una scienza che in futuro assumerà un'importanza sempre maggiore per l'intera umanità. [W. B. P.].

Baer, K. E. von
1827 *De Ovi Mammalium et Hominis Genesi*, Voss, Leipzig.

Beadle, G. W., e Tatum, E. L.
1941 *Genetic Control of Development and Differentiation*, in «American Naturalist», LXXV, pp. 107-16.

Brooks, W. K.
1883 *The Law of Heredity*, Murphy, Baltimore.

Darlington, C. D.
1939 *The Evolution of Genetic Systems*, Cambridge University Press, Cambridge.

Darwin, Ch.
1859 *On the Origin of Species by Means of Natural Selection*, Murray, London (trad. it. Boringhieri, Torino 1967).
1868 *The Variation of Animals and Plants Under Domestication*, Murray, London.

Davenport, Ch. B.
1911 *Heredity in Relation to Eugenics*, Holt, New York.

De Vries, H.
1889 *Intracellulare Pangenesis*, Fischer, Jena.
1901-903 *Die Mutationstheorie*, Veit, Leipzig.

Dobzhansky, Th.
1937 *Genetics and the Origin of Species*, Columbia University Press, New York; ed. riv. 1951[3].

Fischer, E.; Baur, E.; e Lenz, F.
1927 *Menschliche Erblichkeitslehre und Rassenhygiene*, Lehmanns, München.

Fisher, R. A.
1930 *The Genetical Theory of Natural Selection*, Oxford University Press, Oxford.

Galton, F.
1875 *A Theory of Heredity*, in «Journal of the Anthropological Institute», V, pp. 329-48.
1883 *Human Faculty*, Macmillan, London.

Garrod, A. E.
1909 *Inborn Errors of Metabolism*, Oxford University Press, Oxford.

Gates, R. R.
1923 *Heredity and Eugenics*, Constable, London.
1929 *Heredity in Man*, Constable, London.
1946 *Human Genetics*, Macmillan, New York.

Haldane, J. B. S.
1932 *The Causes of Evolution*, Longmans, London.

Haldane, J. S.
1923 *Mechanism, Life, and Personality*, Dutton, New York 1923[2].

Huxley, J.
1940 (a cura di) *The New Systematics*, Oxford University Press, Oxford.
1942 *Evolution. The Modern Synthesis*, Allen and Unwin, London.
Jacob, F., e Monod, J.
1961 *Genetic Regulatory Mechanisms in the Synthesis of Proteins*, in «Journal of Molecular Biology», III, pp. 318-56.
Jennings, H. S.
1925 *Prometheus*, Dutton, New York.
Jensen, A.
1969 *How Much Can We Boost* IQ *and Scholastic Achievement?*, in «Harvard Educational Review», XXXIX, pp. 1-123.
Johannsen, W.
1903 *Über Erblichkeit in Populationen und in reinen Linien*, Fischer, Jena.
Mayr, E.
1942 *Systematics and the Origin of Species*, Columbia University Press, New York.
Mendel, G.
1865 *Versuche über Pflanzenhybriden*, in «Verhandlungen des Naturforschenden Vereins in Brünn», IV, pp. 3-47.
Nägeli, K. von
1884 *Mechanisch-physiologische Theorie der Abstammungslehre*, Oldenbourg, München-Leipzig.
Stern, C.
1956 *Principles of Human Genetics*, Freeman, San Francisco.
Watson, J. D., e Crick, F. H. C.
1953 *Molecular Structure of Nucleic Acids*, in «Nature», CLXXI, pp. 737-38.
Weismann, A.
1892 *Das Keimplasma*, Fischer, Jena.
Wilson, E. B.
1923 *The Physical Basis of Life*, Yale University Press, New Haven Conn.
Wright, S.
1931 *Evolution in Mendelian Populations*, in «Genetics», XVI, pp. 97-159.

All'origine dello studio dell'eredità vi sono molteplici motivazioni, scientifiche come anche sociali e politiche (cfr. **potere/autorità, razza, sangue, sessualità**) e tecniche, in relazione con l'allevamento (cfr. **animale, vegetale**), l'**agricoltura** (cfr. anche **coltivazione**) e perfino con la salute (cfr. **salute/malattia**). La scoperta del DNA e dell'RNA sembra aver concluso un secolo di ricerche sulle basi fisiche dell'eredità (cfr. **gene, cellula**). Parallelamente è stato possibile stabilire un'associazione fra la genetica e la teoria dell'**evoluzione** (cfr. **mutazione/selezione**), compiere la distinzione **genotipo/fenotipo**, estendere lo studio dell'eredità fino alle relazioni tra **organismo** e **ambiente** (cfr. anche **adattamento, specie**) e, grazie ai modelli matematici (cfr. **teoria/modello**), affrontare lo studio della genetica delle popolazioni (cfr. **popolazione**). È ormai acquisito il fatto che il DNA controlla (cfr. **controllo/retroazione**) il **metabolismo** trasmettendo l'**informazione** contenuta nel **codice** genetico. D'altra parte il materiale genetico è strettamente legato ai processi dello sviluppo (cfr. **sviluppo e morfogenesi**) degli individui adulti (cfr. **individualità biologica**): la scienza dell'eredità si trova cosí nel cuore stesso della biologia, malgrado le difficoltà ancora da superare e malgrado lo sfruttamento politico-ideologico (cfr. **ideologia**) cui la genetica è fatta segno fin dalle sue origini (cfr. **castrazione e complesso, donna, follia/delirio, quoziente intellettuale**).

Gene

'Gene' è il nome che il botanico danese Wilhelm Johannsen diede nel 1909 all'unità naturale fondamentale dell'eredità. Johannsen lo scelse per distinguere la sua idea di unità ereditaria da un gran numero di concetti analoghi inventati da altri biologi durante la seconda metà del XIX secolo. Il termine 'gene', riferito all'unità fondamentale dell'eredità, è oggi in uso, ma Johannsen non ne riconoscerebbe piú il concetto. Il termine 'gene' infatti si applica oggi al materiale ereditario, l'acido deossiribonucleico (DNA), mentre egli negava esplicitamente l'esistenza di una qualsiasi base materiale dell'eredità.

Il gene, come unità fondamentale dell'eredità, ha un'importanza essenziale sia per la biologia di un singolo organismo sia per l'evoluzione di popolazioni di organismi. I geni controllano lo sviluppo dell'embrione e quindi l'organizzazione e molte delle caratteristiche essenziali dell'organismo adulto. Il «pool genico» di una popolazione di organismi determina i caratteri ereditari fondamentali e la plasticità della popolazione al mutare degli ambienti; la composizione del pool genico è intimamente legata all'evoluzione della popolazione nel tempo. La conoscenza dei geni è dunque d'importanza capitale per tutta la biologia.

Nel corso degli ultimi cento anni le idee sulle unità ereditarie hanno subito una continua evoluzione e sono state oggetto di dispute vivaci tra i biologi. I presupposti filosofici hanno svolto un ruolo di primo piano nelle controversie scientifiche sui geni. Inoltre, il concetto di gene ha sollevato una moltitudine di problemi religiosi, filosofici, sociali ed economici, che hanno avuto un notevole impatto sulla società moderna. Indubbiamente in futuro gli studi sul gene avranno conseguenze perduranti e sempre piú di rilievo per tutte le società.

1. *Le unità ereditarie prima della riscoperta del mendelismo.*

L'uomo deve avere riconosciuto molto presto, forse non piú tardi del domesticamento degli animali selvatici, circa dodicimila anni or sono, il fenomeno dell'eredità, cioè il fatto che il simile produce il simile. Alcune delle piú antiche testimonianze scritte parlano delle cure dedicate all'allevamento degli animali domestici e delle piante.

Anche le spiegazioni della legge «il simile produce il simile» sono antiche, risalendo nella civiltà occidentale almeno ai presocratici greci nel VI secolo a. C. Molte delle prime teorie dell'eredità postulavano l'esistenza di particelle materiali capaci di trasmettere da una generazione all'altra i germi dei caratteri ereditari. La teoria piú significativa nell'antichità fu quella pangenetica, sostenuta dall'atomista greco Democrito e presente anche nel *Corpus Hippocraticum*. Vi si affermava che ogni parte del corpo produce minuscoli germi che si

concentrano negli organi sessuali e di qui passano alle generazioni successive.

Come ben sa ogni allevatore, la legge generale «dal simile nasce il simile» costituisce tuttavia una spiegazione inadeguata delle evidenti differenze fisiche osservabili anche tra i vari figli di una numerosa famiglia umana. Il problema dell'eredità risultava dunque molto difficile: nessuno era in grado di osservare o di seguire le tracce delle ipotetiche particelle ereditarie, e le teorie dell'eredità continuarono a conservare un carattere piú che altro speculativo nonostante il già notevole sviluppo dell'anatomia e dell'embriologia. Il grande anatomista Marcello Malpighi, di cui si ammirano ancor oggi le ricerche anatomiche, ritenne di scorgere col microscopio nel tuorlo d'uovo strutture corporee già ben definite. Nei secoli XVII e XVIII i seguaci di questa dottrina preformista si scontrarono vivacemente con i sostenitori di una teoria epigenetica, quale lo scienziato inglese William Harvey. Importanti pensatori, come Buffon, Diderot e Maupertuis, elaborarono teorie atomistiche dell'ereditarietà, ma nessuna di queste ebbe molta eco. Verso la metà del XIX secolo la maggior parte dei biologi era ancora costretta ad ammettere l'assoluta carenza di informazioni esatte sulle basi fisiche dell'eredità. Lo stesso Darwin [1859] dichiarò la sua ignoranza delle cause delle variazioni ereditarie.

Il rapido emergere della biologia sperimentale e la teoria dell'evoluzione accrebbero l'interesse e l'importanza delle teorie relative alle basi fisiche dell'eredità. Sino alla metà del XIX secolo la biologia era stata soprattutto una scienza fondata sull'osservazione, ma a questo punto i biologi non si accontentarono piú delle semplici osservazioni; adottarono un atteggiamento riduzionista e analizzarono l'organismo nelle sue parti costitutive sottoponendole a condizioni sperimentali di solito assenti in natura. Molti biologi sperimentali si prefiggevano come ideale di ridurre, per quanto possibile, la biologia alla chimica e alla fisica [Coleman 1971].

I progressi compiuti in cinque aree di ricerca biologica furono particolarmente significativi per lo sviluppo delle idee sulle basi fisiche dell'ereditarietà. La teoria cellulare di Schleiden e Schwann permise ai biologi di considerare l'intero organismo come un insieme strutturato di unità cellulari fondamentali, anziché di organi e tessuti. Il settore della biologia cellulare si ampliò rapidamente arricchendosi di innovazioni tecnologiche nella microscopia e nelle tecniche di colorazione. Fisiologia ed embriologia acquisirono un carattere molto piú sperimentale. I biologi cominciarono ad osservare con attenzione lo sviluppo embrionale dal momento della fecondazione o attivazione dell'uovo modificandone sperimentalmente le condizioni e il decorso. La fisiologia moderna ricevette un forte impulso dal lavoro sperimentale e dall'analisi biochimica di Claude Bernard, il cui approccio fu largamente imitato. Alcuni biologi presero a servirsi delle tecniche quantitative per studiare problemi che andavano dalla tassonomia all'eredità e all'evoluzione, come dimostra il sorgere della biometria sul finire del secolo. In ultima analisi, la teoria dell'evoluzione organica esercitò un influsso enorme su tutta la biologia. Considerati nel loro insieme, questi sviluppi, e in particolare la teoria dell'evoluzione, agirono da stimolo per la ripresa d'interesse sulle basi fisiche dell'eredità.

Prima ancora della scoperta dei cromosomi nel nucleo della cellula, furono proposte molte nuove teorie relative alle unità ereditarie, tra cui quelle di Darwin, Galton, Haeckel, Spencer e Mendel. Le teorie di Darwin, Galton e Mendel mettono bene a fuoco i punti fondamentali.

La teoria darwiniana dell'ereditarietà particellare [1868] era molto simile a quelle di Democrito e del *Corpus Hippocraticum*. Darwin suppose che ogni parte del corpo generasse «gemmule» che si riproducevano e si raccoglievano negli organi sessuali, per poi essere trasmesse alla generazione successiva. Questa teoria consentí a Darwin di spiegare l'ereditarietà dei caratteri acquisiti – in cui egli fermamente credeva – poiché il cambiamento di una parte del corpo avrebbe dato origine a gemmule modificate.

Il cugino di Darwin, Francis Galton [1875], si oppose alla teoria darwiniana dell'eredità soprattutto perché era scettico sul fatto che ogni parte del corpo producesse gemmule e che i caratteri acquisiti fossero ereditati. Galton asserí che il materiale germinale (stirpe) era separato dal resto dell'organismo e veniva ereditato continuamente da una generazione all'altra. Egli era consapevole che la prole deve ereditare la «stirpe» da entrambi i genitori, e tuttavia riteneva impossibile che la quantità di materiale germinale si raddoppiasse ad ogni generazione. Il materiale germinale deve quindi dimezzarsi ad ogni generazione prima di essere tramandato alla progenie. Una linea germinale continua di generazione in generazione garantiva l'improbabilità dell'ereditarietà dei caratteri acquisiti. Galton si associava però a Darwin nell'ammettere che il numero delle particelle determinanti ogni carattere osservabile di un organismo doveva essere probabilmente elevato.

La teoria di Mendel [1865] precedette quelle di Darwin e di Galton rispettivamente di tre e dieci anni, ma nessuno dei due se ne accorse. Mendel condusse una serie di esperimenti ibridando e incrociando alcune varietà di piantine di pisello comune. Egli scoprí l'esistenza di uno schema definito di segregazione dei caratteri quando si riproducevano endogamicamente individui della prima generazione, ottenuti da un incrocio tra due varietà, e ipotizzò che i caratteri morfologici possedessero almeno una coppia di determinanti germinali, uno da ciascun genitore. Un genitore trasmetteva alla prole soltanto un membro di ciascuna coppia di determinanti. Ammettendo che i determinanti fossero selezionati e ricombinati a caso, Mendel era in grado di prevedere gli schemi di ereditarietà osservati nei piselli. Egli avrebbe perciò accettato le idee di Galton sulla continuità della linea germinale e sul rifiuto di una teoria di tipo pangenetico; tenne conto della possibilità che un carattere morfologico fosse dovuto a due o piú coppie di determinanti, ma propose un numero di determinanti di gran lunga inferiore a quello immaginato da Galton o Darwin. Il lavoro di Mendel fu ignorato sino al 1900, o perché rimase sconosciuto o perché venne considerato un caso interessante ma eccezionale.

Le ricerche citologiche rivelarono ben presto nuovi fenomeni che acuirono le discussioni sulle basi fisiche dell'ereditarietà. Il decennio 1875-85 fu testimone di scoperte e ipotesi drammatiche per quanto concerne le basi cellulari dell'eredità. Nel 1876-77 Oscar Hertwig e Hermann Fol confermarono

che nella riproduzione sessuale un unico spermatozoo realizza la fecondazione e che il nucleo nella cellula spermatica fecondante si fonde con il nucleo dell'ovocellula. In un libro molto autorevole Karl von Nägeli [1884] (con cui Mendel era stato in corrispondenza) argomentò che il materiale ereditario (idioplasma) era una sostanza chimica che poteva essere analizzata e identificata. Poco dopo, nel 1884-85, Eduard Strasburger, Oscar Hertwig, August Weismann e Albert von Kölliker giunsero indipendentemente alla conclusione che l'idioplasma di Nägeli era veicolato nel nucleo cellulare. Strasburger effettuò un esperimento particolarmente convincente con una specie di orchidee i cui tubetti pollinici consentivano soltanto al nucleo maschile, privo di citoplasma, di dirigersi verso l'uovo. In questo caso la fecondazione chiamava perciò in causa soltanto il nucleo. Nel 1885 Oscar Hertwig congetturò profeticamente che la vera sostanza dell'eredità fosse la «nucleina», un acido nucleico isolato dai nuclei spermatici da parte del fisiologo svizzero Miescher nel 1868. Sessantasette anni piú tardi l'intuizione di Hertwig doveva dimostrarsi corretta – sappiamo ora che la nucleina di Miescher è il DNA!

Altri ricercatori indicarono nei cromosomi interni al nucleo i vettori del materiale ereditario. Una serie di esperimenti, culminanti nelle ricerche del citologo tedesco Walter Flemming nel 1879, dimostrò che i cromosomi si suddividono longitudinalmente distribuendo un membro di ciascuna coppia ad ognuna delle cellule figlie. Flemming definí «mitosi» questo processo di divisione cellulare e avanzò l'ipotesi che esistesse una continuità di cromosomi da una generazione cellulare all'altra. Inoltre, in accordo con le previsioni secondo cui il materiale germinale doveva dimezzarsi ad ogni generazione, il citologo belga Eduard van Beneden scoprí nel 1883 che il corredo cromosomico subiva una divisione riduzionale (meiosi) all'atto della formazione dei gameti, e che il caratteristico numero cromosomico somatico si ristabiliva al momento della fecondazione. Tuttavia si dovette aspettare la riscoperta del mendelismo nel 1900 prima che la maggior parte dei citologi abbandonasse la convinzione che durante la meiosi i cromosomi materni confluissero tutti in un gamete e quelli paterni in un altro.

Tra il 1885 e il 1900 i biologi proposero molte nuove teorie dell'eredità, le piú autorevoli delle quali furono la teoria della pangenesi intracellulare di Hugo De Vries [1889] e la teoria del plasma germinale di August Weismann [1892]. Sia Weismann sia De Vries sostennero la continuità del materiale germinale da una generazione all'altra e la sua divisione in unità discrete. Il primo tentò di operare una sintesi tra la sua teoria del plasma germinale e le conoscenze citologiche disponibili, mentre De Vries sottolineò il fatto che le sue unità ereditarie (pangeni) venivano trasmesse del tutto indipendentemente e cambiavano soltanto per mutazione. Secondo De Vries, la mutazione dei pangeni era la chiave del meccanismo del cambiamento evolutivo. Intorno al 1900 il citologo americano Wilson sintetizzò l'attività dei venticinque anni precedenti prospettando ancora una volta, sulle orme di Hertwig nel 1885, che l'acido nucleico di Miescher fungesse presumibilmente da veicolo dell'informazione ereditaria e fosse intimamente legato al processo dello sviluppo.

Secondo il biologo francese Yves Delage, tra il 1850 e il 1900 erano venute alla ribalta non meno di ventotto teorie sulle basi fisiche dell'eredità. Il risultato, secondo l'ipotesi di Wilson, era molto vicino alle attuali concezioni. Perché allora ci vollero ancora piú di cinquant'anni prima che il DNA fosse di fatto riconosciuto come materiale ereditario? È necessario tenere presente che i suggerimenti di Hertwig e Wilson erano soltanto dotte anticipazioni. Contemporaneamente furono avanzate molte altre supposizioni, ormai scese nell'oblio, sulle basi dell'eredità.

Tre importanti risultati sono decisivi per comprendere il moderno concetto di gene, emerso tra il 1900 e il 1953. In primo luogo, il perfezionamento delle analisi biochimiche dimostrò con chiarezza che la cellula era enormemente complessa da un punto di vista chimico; si accertò che il nucleo cellulare conteneva sia proteine complesse sia acidi nucleici, e che nel citoplasma esisteva una varietà e un'organizzazione di componenti biochimici piú ampia di quanto si sospettasse. Una singola reazione chimica all'interno della cellula può influenzarne molte altre. Il microscopio, che si era rivelato cosí utile nell'analisi dei movimenti dei cromosomi, era impotente a osservare la struttura delle nucleoproteine o degli acidi nucleici. Secondariamente, i sorprendenti successi dell'eredità mendeliana dopo la sua riscoperta nel 1900 indussero la maggior parte dei biologi interessati all'eredità a concentrare i propri sforzi a livello degli esperimenti di incrocio e degli assetti cromosomici piuttosto che a livello dell'analisi biochimica delle strutture subcellulari. In terzo luogo, a partire dal 1900, l'approccio meccanicistico, riduzionistico, adottato da moltissimi biologi sperimentali nell'ultima parte del XIX secolo, aveva subito attacchi severi. Hans Driesch, influente sostenitore agli inizi degli anni '90 della *Entwicklungsmechanik* divenne nel 1900, un autorevole esponente di una nuova reazione vitalistica. Molti biologi provavano avversione per il termine 'vitalista' e lo tacciarono di scarsa scientificità, pur convenendo con Driesch che un approccio meccanico-riduzionistico era insufficiente per lo studio dell'eredità, processo in cui dovevano agire forze sconosciute. Nel paragrafo successivo si esamineranno piú dettagliatamente questi argomenti.

2. *Genetica e citologia (1900-50).*

La teoria mendeliana dell'eredità fu riscoperta nel 1900 e presto si affermò come la migliore. La nuova scienza della genetica – cosí la battezzò il biologo inglese William Bateson – si diffuse rapidamente; esempi di eredità mendeliana furono rinvenuti in un'ampia gamma di animali e piante. Lo schema piuttosto semplice di Mendel fu variamente modificato per renderlo piú adattabile a uno spettro piú diffuso di fenomeni; ad esempio, in contrasto con i risultati ottenuti da Mendel con i piselli, si accertò che alcuni determinanti mendeliani erano associati nel processo ereditario. Non fu però possibile osservare direttamente con qualche strumento le unità dell'eredità mendeliana. Molti scienziati cercarono di collegare il mendelismo con quanto si conosceva sui cromosomi.

Fondamentale si rivelò una scoperta pressoché contemporanea alla rivalutazione del mendelismo. Alcuni citologi, tra cui Boveri, Wilson e l'americano Montgomery, portarono a termine esperimenti che dimostrarono con chiarezza come i singoli cromosomi possedessero ciascuno un insieme esclusivo di determinanti ereditari. Già prima dell'applicazione dell'eredità mendeliana alla teoria cromosomica, i citologi erano in linea di massima convinti che i cromosomi fossero i portatori dell'informazione ereditaria, e che l'informazione su ogni cromosoma fosse unica.

Nel 1903 uno dei discepoli di Wilson, Walter Sutton, avanzò l'ipotesi che i determinanti mendeliani si trovassero sui cromosomi, i quali secondo la sua opinione dovevano assortirsi indipendentemente durante la meiosi, anziché ridistribuirsi in gruppi materni e paterni – come si riteneva in precedenza. L'ipotesi di Sutton parve attraente a molti genetisti sperimentali, mentre altri la trovarono sgradevole soprattutto per motivi filosofici. Tanto William Bateson quanto Wilhelm Johannsen, tra i primi e autorevoli sostenitori dell'eredità mendeliana, argomentarono contro ogni interpretazione meccanicistico-materialistica dei determinanti mendeliani. Cosí, quando definí «geni» le unità indipendenti dell'eredità Johannsen [1909] non tentò di precisarne alcuna base cromosomica o comunque fisica.

L'opposizione di Bateson e Johannsen alla riduzione del problema dell'eredità a corpuscoli materiali nel nucleo cellulare riscosse molte simpatie presso i biologi. L'eredità era uno degli enigmi fondamentali della vita, e tutti coloro che diffidavano filosoficamente della piú recente versione della concezione meccanicistica della vita erano pieni di sospetto e speravano che il problema dell'eredità non dovesse sfociare nel meccanicismo. Ad esempio, il fisiologo inglese John Scott Haldane e lo studioso americano di sistematica Sumner credevano entrambi fermamente che i geni non fossero corpuscoli materiali capaci di determinare meccanicamente l'eredità.

In un primo tempo, nel periodo che va sino al 1910, le prove a favore dell'ipotesi suttoniana dei cromosomi come vettori dei geni mendeliani si dimostrarono confuse e incerte. Ma le ricerche genetiche e citologiche tra il 1910 e il 1925 spazzarono via in gran parte l'opposizione alla sintesi tra mendelismo e citologia cromosomica. Le indagini piú persuasive vennero da Thomas Hunt Morgan, biologo presso la Columbia University, e dai suoi allievi Herman J. Muller, Alfred H. Sturtevant e Calvin B. Bridges. A partire dal 1910, Morgan utilizzò per le sue ricerche il moscerino della frutta (*Drosophila melanogaster*) – scelta eccellente in quanto questo animaletto conteneva soltanto quattro coppie di cromosomi distinti (quattro in ogni cellula sessuale). La *Drosophila* si riproduce rapidamente, e un osservatore esperto non aveva difficoltà a individuarne le mutazioni. Morgan e i sui discepoli non tardarono a scoprire molte mutazioni (parecchie centinaia entro il 1926) in *Drosophila*; ogni cromosoma deve perciò portare molti geni. Dalle ricerche di Morgan scaturí una serie di scoperte che lo portarono a formulare la sua famosa teoria del gene.

I risultati che condussero a una sintesi tra geni mendeliani e teoria cro-

mosomica dell'eredità sono i seguenti: 1) la determinazione del sesso era correlata ad assetti cromosomici ben individuati, anche se spesso diversi da un tipo di organismo all'altro; 2) i caratteri morfologici erano legati a cromosomi specifici, e quindi a determinati geni presenti sul cromosoma; 3) i geni si rivelarono associati, e in *Drosophila* comparvero quattro gruppi di associazione, corrispondenti alle quattro coppie cromosomiche. Si poté inoltre determinare la correlazione tra un gruppo di associazione e un cromosoma, poiché alcuni geni erano situati sul cromosoma sessuale e controllavano caratteri che si manifestavano soltanto in uno dei due sessi; 4) geni caratterizzati da un'associazione incompleta si potevano spiegare ricorrendo all'ipotesi del *crossing over* (scambio). Appaiandosi durante la meiosi (la divisione riduzionale che conduce alle cellule sessuali), i membri di ciascuna coppia di cromosomi si attorcigliano venendo a contatto in punti definiti. In questa fase le coppie di cromosomi possono andare incontro a un *crossing over* e scambiarsi segmenti. Poiché i geni all'estremità opposte di un cromosoma sarebbero spesso soggetti a *crossing over*, la loro associazione negli incroci risulterebbe inferiore a quella che si avrebbe se fossero adiacenti sul cromosoma; 5) Sturtevant e Morgan si servirono delle frequenze di *crossing over* per dedurre la disposizione lineare dei geni sul cromosoma e per costruire mappe cromosomiche. Queste mappe furono ottenute utilizzando dati statistici di *crossing over* tra geni associati, e soltanto in un secondo tempo facendo un confronto con cromosomi visibili al microscopio. Nel loro insieme queste conclusioni costituirono la teoria del gene di Morgan.

Soltanto pochi genetisti di fama osarono sfidare le linee generali della teoria di Morgan. Tra costoro vi fu William Castle di Harvard, il quale poco prima del 1920 sostenne che l'ipotetica disposizione lineare dei geni su un cromosoma era infondata, sulla scorta delle sole prove fornite dalle frequenze di *crossing over*. Col perfezionarsi delle mappe cromosomiche, Castle fu tosto costretto a ritirare la sua opposizione.

Poco dopo Morgan pubblicò il suo libro famoso e autorevole, *The Theory of the Gene* [1917], in cui riassume gli sviluppi della genetica e della citologia in rapporto al gene. Grazie ad uno studio accurato degli effetti ottenuti cambiando il numero dei cromosomi o modificando un unico cromosoma, Morgan trasse la conclusione che i fenomeni genetici osservati si accordavano tutti con la teoria genica che si è delineata. La teoria in questione era efficace e dotata di coerenza interna; avvalendosene come presupposto di base, i genetisti riuscirono ad imprimere alle ricerche un ritmo sempre piú sostenuto e a mettere in luce nuovi e utili schemi di ereditarietà.

Un grosso problema era rappresentato dal fatto che nella teoria classica del gene i geni stessi erano ipotetici. Non era possibile osservarli, né specificarne le basi fisiche. Nella *Theory of the Gene*, un ampio libro, Morgan dedicò esattamente una pagina all'argomento del fondamento fisico del gene, concludendo che si prestava soltanto a ipotesi speculative. Da parte sua egli congetturò che un gene potesse essere una grande molecola chimica o anche un agglomerato di sostanza organica non riunita in combinazione chimica. Wilson, col

lega di Morgan alla Columbia University, aveva già rinunziato all'ottimistica speranza, espressa nel 1900, di poter giungere rapidamente alla determinazione delle basi fisiche dell'eredità. In un saggio Wilson [1923] affermò che le iniziali ipotesi (da lui prima appoggiate) sull'identità permanente dei geni e sulla loro capacità di riprodursi senza perdere il proprio tipo specifico individuale avevano perso negli ultimi anni quasi tutta la loro credibilità. Non si conoscono, opinò Wilson, le basi fisiche dei geni, né si sa come essi controllino lo sviluppo. La soluzione a questi problemi non era neppure in vista, ma Wilson esortò a non adottare una concezione vitalistica, o un'idea che suggerisse l'impossibilità di risolvere i problemi. Egli anelava invece a quel giorno lontano in cui il grande enigma dell'eredità avrebbe svelato il suo segreto.

Nei dieci anni trascorsi dalla pubblicazione della *Theory of the Gene*, altri risultati sperimentali vennero a confermare poderosamente il nesso tra geni e cromosomi. Sul finire degli anni '20, Muller e altri indagarono gli effetti delle radiazioni ionizzanti sugli organismi, scoprendo che le radiazioni possono provocare molte aberrazioni cromosomiche, tra cui perdita di sezioni di cromosomi (soppressioni), raddoppiamento di segmenti (duplicazioni), trasferimento di un segmento di cromosoma ad un altro (traslocazioni) e rotazioni di centottanta gradi di segmenti interni di cromosomi (inversioni). Nella costruzione di nuove mappe cromosomiche, le aberrazioni potevano essere confrontate con le mappe esistenti, precisando le differenze. I risultati parlarono ancora una volta decisamente a favore di un ordinamento lineare dei geni sul cromosoma.

In seguito, nel 1933, i genetisti tedeschi Emil Heitz e Hans Bauer dimostrarono che le strutture giganti a bande nei nuclei delle cellule salivari ghiandolari in *Drosophila* erano di fatto cromosomi. Questa scoperta consentí a Painter, dell'Università del Texas, di correlare l'ordine delle bande dei cromosomi giganti con le posizioni dei geni sulle mappe cromosomiche. I genetisti poterono cosí ricavare, dall'esame dei cromosomi salivari, prove fisiche dirette di aberrazioni cromosomiche quali soppressioni, duplicazioni, traslocazioni e inversioni. Essi riscontrarono una stretta interdipendenza. Alcuni genetisti che lavoravano con frumento ottennero risultati analoghi, cosicché intorno al 1935 la disposizione grosso modo lineare dei geni sui cromosomi non era piú messa in dubbio.

Genetica e citologia avevano ormai riunito le forze tanto da far ritenere che i geni fossero corpuscoli materiali con localizzazioni specifiche sui cromosomi. Eppure i geni continuavano a eludere l'osservazione diretta, né si era in grado di determinarne la natura fisica. Un altro approccio al problema appariva promettente. Già nel 1909 il biochimico inglese Garrod aveva ipotizzato che i geni potessero controllare lo sviluppo liberando enzimi in grado di regolare metabolismo e processi di sviluppo. L'ipotesi di Garrod fu presto ripresa ed elaborata da genetisti come il tedesco Richard Goldschmidt e lo statunitense Sewall Wright. Il rapporto gene-enzima acquistò però un convincente supporto sperimentale soltanto col lavoro di Beadle e Tatum nel 1940. Servendosi della muffa del pane *Neurospora*, i due ricercatori scoprirono che

i ceppi mutanti erano spesso incapaci di sintetizzare componenti organici essenziali, esclusivamente per l'assenza di un enzima. Fornendo l'enzima mancante, il ceppo mutante cresceva normalmente. Questi risultati indussero Beadle e Tatum a formulare la famosa teoria «un gene - un enzima», nella quale si ammetteva che la funzione primaria di ogni gene fosse la sintesi di un determinato enzima, in grado a sua volta di controllare un'unica reazione biochimica nell'organismo. L'ipotesi un gene - un enzima sarebbe divenuta piú sofisticata ed efficace dopo la scoperta della struttura e funzione del DNA negli anni '50 e '60; ma negli anni '40 erano ancora sconosciute le basi fisiche del gene che poteva produrre l'enzima.

La natura ipotetica del gene non impedí ai genetisti di estendere notevolmente la loro disciplina nel periodo che va sino ai primi anni '50. In realtà il campo della genetica offriva risultati cosí lusinghieri che i genetisti non avvertirono la pressante necessità di chiarire le fondamenta fisiche del gene. Nel 1950, la Genetics Society of America celebrò il cinquantennio della genetica e pubblicò un volume celebrativo di saggi [Dunn 1951], pieni di ottimismo e di grande entusiasmo sul progresso della genetica. Il fatto che le basi fisiche dell'unità fondamentale della genetica restassero nell'ambito delle astrazioni non sembrava suscitare eccessive preoccupazioni. Nel 1950, quasi tutti i genetisti non sospettavano che nel volgere di tre soli anni la loro scienza sarebbe stata rivoluzionata dall'isolamento del DNA come materiale ereditario e dalla drammatica scoperta della struttura della molecola di DNA. In pratica, l'impulso che portò alla rivelazione della struttura e dell'importanza del DNA venne principalmente dai fisici e dai biochimici.

3. *Struttura molecolare del gene.*

Forse la scoperta piú spettacolare della biologia del XX secolo è quella della struttura molecolare del gene. Di qui ebbero origine implicazioni fondamentali per la comprensione della codificazione dell'informazione ereditaria nei geni e delle modalità in base alle quali i geni controllano lo sviluppo embrionale e i processi somatici. La spinta primaria non scaturí dai genetisti (anche se qualcuno entrò in gioco), ma dai biochimici e dai fisici.

3.1. Indagini biochimiche della cellula vivente.

La biochimica emerse all'inizio del XX secolo come fusione di due discipline piú antiche, fisiologia e chimica. La biochimica si occupa delle reazioni chimiche negli organismi biologici. Le ricerche biochimiche si sono in buona parte rivolte all'identificazione delle sostanze che intervengono in tali reazioni e ne derivano; altre linee di indagine hanno privilegiato l'aspetto dinamico delle reazioni biochimiche, come nel caso della cinetica del controllo enzimatico di reazioni chimiche.

Poiché intorno al 1900 Wilson e altri avevano suggerito che gli acidi nucleici potessero costituire il materiale ereditario, i biochimici tentarono di individuare i costituenti fisici degli acidi nucleici e i loro legami chimici. Agli inizi degli anni '30 l'identificazione degli elementi costitutivi degli acidi nucleici era un fatto compiuto. Si scoprí che gli acidi nucleici erano di due tipi, DNA (acido deossiribonucleico) e RNA (acido ribonucleico). Il DNA era composto da un pentoso, il deossiribosio da acido fosforico e da quattro basi azotate, le purine adenina e guanina e le pirimidine citosina e timina. L'RNA era simile al DNA, ma conteneva il pentoso ribosio al posto del deossiribosio e la base pirimidinica uracile in luogo della timina. Nel DNA la base azotata, lo zucchero e l'acido fosforico erano riuniti a formare nucleotidi, a loro volta legati tra loro mediante legami fosfodiestetici tra le molecole di deossiribosio. Analogamente i nucleotidi dell'RNA erano concatenati grazie a ponti fosfatici tra le molecole di ribosio.

Agli inizi degli anni '20 la candidatura degli acidi nucleici come materiale ereditario si era fatta improbabile agli occhi dei biochimici. La ricerca sugli acidi nucleici era dominata dalla teoria dei tetranucleotidi, secondo la quale l'elemento costitutivo polinucleotidico fondamentale del DNA o dell'RNA conteneva un esemplare di tutte e quattro le basi. Non sembrava plausibile che una sequenza tanto monotona potesse includere l'informazione ereditaria. Nella terza edizione del suo libro *The Cell* [1925], Wilson disconobbe la sua stessa ipotesi degli acidi nucleici come base fisica dell'eredità, avanzando invece la candidatura delle nucleoproteine.

La ragione del mutamento di opinione di Wilson si può trovare nell'analisi biochimica dei costituenti proteici effettuata tra il 1900 e il 1930. Il biochimico tedesco Emil Fischer all'inizio del secolo aveva messo a punto una nuova, potente tecnica di laboratorio per spezzare le catene proteiche negli amminoacidi costituenti. Egli riuscí a isolare campioni relativamente puri degli amminoacidi costitutivi e poté cosí valutarne i rapporti quantitativi nella proteina. Fischer elaborò anche alcune tecniche atte a sintetizzare singoli amminoacidi e a riunirli insieme con legami peptidici in una sostanza simile alle proteine naturali. Poiché le proteine erano formate da un'ampia varietà di amminoacidi, e tenendo conto che le nucleoproteine erano abbondanti nei cromosomi, molti genetisti e biochimici cominciarono a sostenere l'idea che le nucleoproteine fossero la sostanza ereditaria.

Nel periodo compreso tra il 1925 e il 1945 circa, la chimica delle proteine fece importanti passi avanti grazie all'introduzione di nuove tecniche. L'impiego dell'ultracentrifuga mise i biochimici in grado di calcolare con precisione i pesi molecolari delle proteine, pesi che si rivelarono molto piú alti di quanto si fosse presunto. Le proteine potevano raggiungere dimensioni assai grandi. Furono approntati e usati metodi di cristallizzazione per ottenere campioni proteici di elevata purezza. Si resero disponibili nuove tecniche per la sintesi dei peptidi, cosicché intorno al 1935 i biochimici riuscirono a sintetizzare polipeptidi complessi assai vicini per dimensioni e composizione alle proteine naturali. Infine, negli anni '40, le tecniche cromatografiche (separazione di sostanze chimiche su carta assorbente) furono applicate alla chimica

delle proteine e schiusero ai biochimici la possibilità di isolare con sicurezza e facilità i tipi e le quantità di amminoacidi nelle proteine. Queste tecniche, associate a una gamma di composti chimici e biologici per la demolizione delle proteine, portarono rapidamente alla determinazione dell'esatta sequenza amminoacidica nell'insulina e in altre proteine.

Tutte queste ricerche nel campo della chimica delle proteine suffragarono l'ipotesi che le nucleoproteine fossero la base fisica dell'eredità. Ma verso la metà degli anni '40 cominciarono ad accumularsi nuove prove a favore degli acidi nucleici. Servendosi della tecnica cromatografica, cosí fruttuosa nell'analisi delle proteine, Erwin Chargaff dimostrò che le quattro basi nel DNA (adenina, guanina, citosina e timina) non erano presenti in proporzioni equimolari, distruggendo cosí la teoria dei tetranucleotidi che aveva dominato la chimica degli acidi nucleici sin dai primi anni '20. Inoltre, Chargaff accertò che il DNA obbediva a una regola di equivalenza composizionale: la percentuale molare dell'adenina uguagliava quella della timina, e la percentuale molare della guanina pareggiava quella della citosina.

Anche un tipo di esperimento completamente diverso, condotto nel 1944 da Oswald T. Avery e dai suoi collaboratori, indicò il DNA come materiale ereditario. Nel 1928 il microbiologo inglese Griffith, effettuando una serie di esperimenti sui batteri, aveva ottenuto un risultato decisamente inatteso. A quell'epoca era ben noto che alcuni batteri virulenti, patogeni, erano strettamente associati a forme benigne. Griffith si accorse che un ceppo benigno di batteri vivi, iniettato in un animale insieme a un ceppo virulento ucciso mediante riscaldamento, poteva divenire virulento a sua volta. Avery si dispose a scoprire la basi fisiche del principio trasformante. Dubitando delle nucleoproteine, egli le isolò da ceppi virulenti uccisi col riscaldamento, ma le trovò impotenti a determinare la trasformazione. Con sua sorpresa il materiale trasformante attivo si rivelò essere il DNA. Nel 1944 Avery era esitante persino a suggerire che il DNA fosse in generale il materiale ereditario, ma i suoi risultati sperimentali ebbero vasta risonanza tra biochimici e genetisti, per cui parecchi cominciarono a sospettare seriamente che i geni fossero costituiti di DNA.

Nel 1947, la situazione era alquanto confusa. In quell'anno il prestigioso Cold Spring Harbor Symposium sulla biologia quantitativa venne interamente dedicato all'argomento «Acidi nucleici e nucleoproteine». Alcuni partecipanti sostennero che il DNA era il materiale ereditario, mentre altri patrocinarono le nucleoproteine. Ad esempio, il biochimico francese André Boivin aveva riprodotto ed esteso gli esperimenti di Avery ed era convinto che il DNA dovesse essere la base non soltanto dell'ereditarietà nucleare, ma anche di quella citoplasmatica. Nella discussione sulla relazione di Boivin, il biochimico Mirsky argomentò in modo sistematico e persuasivo che gli esperimenti di Boivin non escludevano le nucleoproteine dal ruolo di materiale ereditario. Nel quinquennio seguente si sviluppò in proposito una vivace controversia, destinata a comporsi soltanto quando sui risultati sperimentali contraddittori e sulle diverse interpretazioni vennero a pesare nuove tecniche e nuove correnti di pensiero.

3.2. Fisica strutturale e cristallografia.

La minuscola équipe costituita dai fisici Bragg, padre e figlio, mise a punto la tecnica della cristallografia con raggi X intorno al 1912. Poiché i cristalli di composti organici e inorganici erano quasi perfettamente puri e presentavano regolarità strutturali, i Bragg pensarono che fosse possibile dedurre la struttura molecolare di un composto esaminando le figure di diffrazione ottenute facendo passare raggi X attraverso la sua forma cristallina. Per molti anni i progressi furono lenti, e i risultati ambigui. Gli unici risultati affidabili furono ottenuti analizzando cristalli semplici, ad esempio di salgemma o di diamante.

Durante gli anni '30 e '40, la cristallografia con raggi X cominciò tuttavia a fornire indicazioni piú attendibili sulla struttura molecolare di composti organici quali l'emoglobina e altre proteine. Dal momento che la funzione biologica dipendeva dalla struttura molecolare e non era semplicemente deducibile dalla conoscenza dei costituenti molecolari, gli sviluppi della cristallografia con raggi X suscitarono grande eccitazione e speranza.

La prima breccia si aprí grazie alle ricerche estremamente brillanti di Linus Pauling sulla struttura delle proteine. Pioniere nella teoria del legame chimico, Pauling già intorno al 1935 aveva avanzato varie ipotesi sulla struttura molecolare delle proteine. Basandosi sulla teoria del legame chimico, che riduceva decisamente il numero delle possibili strutture molecolari, e sui sempre piú numerosi dati disponibili colla cristallografia a raggi X, nel 1950 Pauling dedusse la struttura fondamentale α-elicoidale delle proteine. Nuovi dati provenienti dalla cristallografia con raggi X non tardarono a rafforzare la sua teoria. La scoperta di Pauling elettrizzò la comunità scientifica e stimolò una nuova ondata di interesse e di fiducia nell'efficacia della cristallografia con raggi X. La tecnica fu tosto applicata con rinnovato vigore ai due possibili candidati al ruolo di materiale ereditario, le nucleoproteine e gli acidi nucleici. La maggior parte dei ricercatori partí dal presupposto che la configurazione basilare in entrambe le sostanze fosse elicoidale.

3.3. Il principio della complementarità e l'enigma dell'eredità.

Un'altra scuola costituita da fisici fu determinante per l'evoluzione del pensiero relativo al meccanismo dell'eredità. Niels Bohr, il grande fisico danese che aveva acquisito notorietà internazionale per il suo lavoro pionieristico sulla teoria dei quanti, iniziò nei primi anni '30 ad applicare alla biologia i principî della fisica. Bohr prese lo spunto dalla sua concezione del «principio di complementarità» formulato per la fisica quantistica. Questo principio, nella forma originariamente datagli da Bohr, affermava che un fenomeno quale la luce possedeva due realtà complementari, irriducibili. La luce era costituita da onde elettromagnetiche, ma al contempo era un flusso di minuscoli pacchetti di energia, i fotoni. La natura essenziale della luce può essere interpretata sotto l'uno o l'altro aspetto.

Bohr suggerí nel 1933 che il principio di complementarità si applicasse alla biologia. Per analizzare da un punto di vista scientifico un organismo biologico, lo scienziato cerca di scinderlo nei suoi sistemi chimici componenti. Tuttavia si arriva inevitabilmente al punto in cui il processo di scomposizione uccide l'organismo, modificandone cosí le proprietà fondamentali. Era dunque probabile, secondo l'opinione di Bohr, che l'ininterrotta applicazione della biochimica e della biofisica ad un problema del tipo dell'eredità dovesse sfociare in un paradosso fondamentale piuttosto che nella riduzione a un'esatta spiegazione molecolare.

L'enorme autorità di cui godeva Bohr come fisico indusse un certo numero di suoi colleghi piú giovani a indagare i confini tra biologia e fisica. Uno degli allievi di Bohr, il fisico tedesco Max Delbrück, si rivelò particolarmente attivo in questo campo. Partendo dalla fisica pura, Delbrück lavorò in seguito con genetisti come Morgan negli Stati Uniti e Timofeef-Ressovsky in Germania. Delbrück adottò l'idea di Bohr di applicare il principio di complementarità alla biologia e sostenne, durante gli anni '30 e '40, che la chimica e la fisica convenzionali non erano in grado di sciogliere l'enigma del meccanismo dell'eredità. Egli avanzò l'ipotesi che i geni fossero cristalli aperiodici che obbedivano a leggi fisiche e chimiche ancora da scoprire.

Muovendosi in parte sull'onda delle ipotesi di Delbrück, l'eminente fisico quantistico Erwin Schrödinger pubblicò un fortunatissimo volumetto dal titolo *What is Life?* [1945]. Seguendo poi l'indicazione di Bohr, Schrödinger sviluppò l'idea che il meccanismo ereditario negli organismi biologici soddisfacesse il principio fondamentale «ordine dall'ordine», laddove la fisica classica si fondava interamente su leggi scientifiche del tipo «ordine dal disordine». Si imponeva perciò una nuova fisica per spiegare i fenomeni biologici di base. Schrödinger invitò i fisici a partecipare all'eccitante avventura di rintracciare tali nuove leggi della fisica.

Il libro di Schrödinger colpí la fantasia di molti fisici piú giovani. Lo scenario era suggestivo ed emozionante: i biologi si trovavano di fronte ad un enigma fondamentale, il problema dell'eredità. La biologia, la biochimica e la fisica tradizionali non erano in grado di dare una risposta al problema. Biologi e biochimici da soli non sarebbero mai stati capaci di risolverlo. Ciò che in effetti occorreva erano dei fisici, che potessero contemporaneamente risolvere il problema dell'eredità e scoprire nuove leggi della fisica, fors'anche nuovi paradossi come il principio di complementarità o il principio di indeterminazione di Heisenberg. Il quadro affrescato da Schrödinger era irresistibilmente suggestivo.

Delbrück si stava già muovendo sulla base di presupposti analoghi. Nel 1938 egli adottò come organismo sperimentale un parassita subcellulare di batteri, scoperto e battezzato «batteriofago» (o semplicemente «fago») nel 1917 dal biologo francese Hérelle. Questi virus batterici sembravano costituire il piú semplice caso di organismi capaci di riprodursi, e quindi si prestavano ottimamente agli studi in campo ereditario. Il fago invade un batterio e nel volgere approssimativamente di mezz'ora si riproduce dando vita a un centinaio di nuove particelle di fago; il batterio si disintegra (si «lisa») e il fago procede a infettare altri batteri. Delbrück, in collaborazione con Luria, fondò il famoso American Phage Group, destinato allo studio dell'eredità. I convegni del Phage Group attrassero sia genetisti e biochimici sia fisici. Molti degli scienziati che elaborarono la nuova scienza della biologia molecolare negli anni '50 e '60 mossero i primi passi nel Phage Group.

Nel 1952 il Phage Group effettuò il primo esperimento veramente decisivo alla soluzione del problema dell'eredità. Marcando con elementi radioattivi diversi la componente proteica e il DNA del fago, Hershey e Chase dimostrarono che soltanto il DNA penetrava nel batterio. Il DNA doveva dunque essere il materiale ereditario. Era partita la corsa alla scoperta della struttura e funzione del DNA.

I particolari della scoperta della struttura del DNA sono ben documentati in Watson [1968], Stent [1969], e Olby [1974]. Partendo dagli stessi presupposti e dalle stesse tecniche utilizzate da Pauling per individuare la struttura α-elicoidale delle proteine, Watson e Crick tentarono di precedere Pauling nel chiarire la struttura molecolare del DNA. Watson aveva studiato con Delbrück e Luria nel Phage Group, mentre Crick era un fisico esperto in cristallografia con raggi X e profondamente interessato ai legami tra struttura molecolare e funzione biologica. In uno dei piú emozionanti annunzi della scienza del XX secolo, Watson e Crick [1953] riferirono nelle pagine di «Nature» la loro scoperta della struttura bi-elicoidale del DNA. Il modello Watson-Crick proponeva che una molecola di DNA fosse costituita da una scala a doppia elica le cui ringhiere attorcigliate erano formate da residui di fosfato e zucchero e collegate mediante basi accoppiate. L'adenina su un'elica si associava sempre grazie a un legame idrogeno alla timina sull'altra elica, e analogamente la guanina era appaiata alla citosina (cfr. fig. 1).

Qualsiasi modello soddisfacente del DNA doveva rispondere a un certo numero di importanti requisiti. Doveva spiegare le regolarità dello stato cristallino del DNA e la sua elevata stabilità chimica; doveva dare un'interpretazione plausibile alla capacità della molecola di DNA di duplicarsi tanto spesso senza perdere le sue caratteristiche strutturali; avrebbe inoltre dovuto contribuire a chiarire i meccanismi in base ai quali l'informazione ereditaria veniva inglobata nella molecola di DNA, e specificare come l'informazione fosse trasmessa dal DNA alle strutture proteiche che regolavano le funzioni organiche nell'organismo. Il modello Watson-Crick si dimostrò in meno di dieci anni capace di ottemperare in modo ammirevole a tutti questi requisiti.

La configurazione stessa dei legami chimici forniva una spiegazione del perché la molecola di DNA fosse chimicamente stabile e del perché le figure di diffrazione prodotte mediante la cristallografia con raggi X assumessero la forma osservata. Sempre nel 1953, Watson e Crick proposero un modello «semiconservativo» per la duplicazione del DNA. Anziché pensare a molecole di DNA capaci di riprodursi per intero, o di frantumarsi in piccoli frammenti che poi venivano riassemblati, Watson e Crick avanzarono l'idea che nella duplicazione i due filamenti di DNA si svolgessero e che ciascun filamento ser-

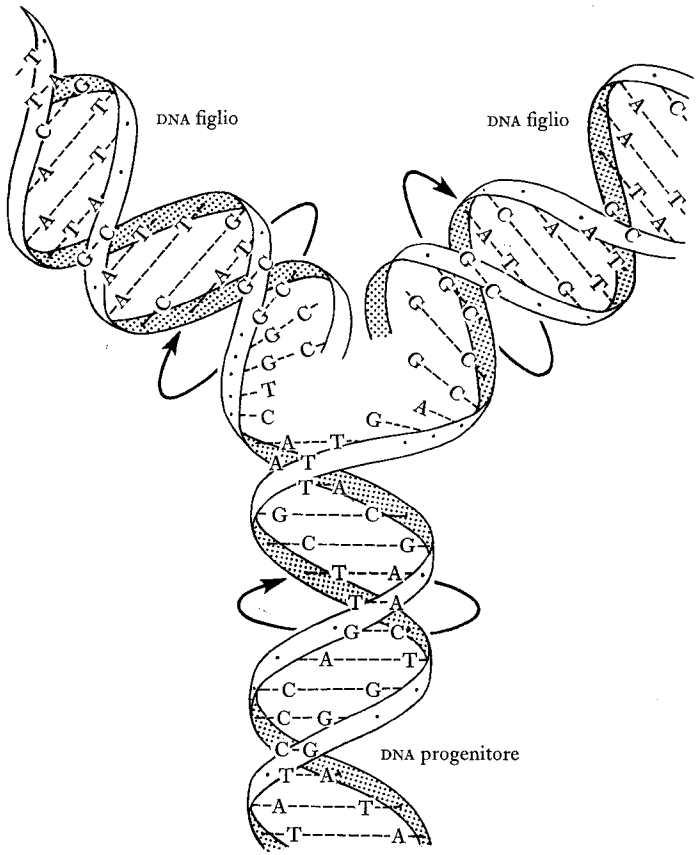


Figura 1.

Diagramma della struttura del DNA con illustrazione della sua duplicazione. (Da Stent 1963).

visse quindi come stampo per la sintesi del nuovo filamento complementare (cfr. fig. 1). La funzione autocatalitica del DNA fu verificata sperimentalmente entro cinque anni ricorrendo a tecniche con impiego di isotopi piú pesanti, cosí da dare ai biologi molecolari la possibilità di distinguere tra vecchie e nuove catene di DNA in base a esigue differenze ponderali.

Meno accessibili si presentavano i problemi della codificazione dell'informazione genetica nella molecola di DNA e del ruolo eterocatalitico del DNA nella trasmissione dell'informazione. Eppure già nel 1954 erano in larga misura individuate le esigenze fondamentali della funzione del DNA. Da tempo i biochimici e alcuni genetisti, compresi Goldschmidt, Sewall Wright e Muller, sostenevano che i geni dovessero agire codificando la produzione di enzimi.

La teoria di Beadle e Tatum «un gene - un enzima» si basava su questa convinzione. Sembrò dunque plausibile che una specifica informazione genetica nel DNA codificasse precise molecole proteiche. Poiché l'informazione presente nel DNA doveva essere contenuta nelle irregolari sequenze delle basi, e poiché le proteine enzimatiche erano formate da combinazioni di venti amminoacidi, in qualche modo la sequenza delle basi nel DNA doveva dirigere l'assemblaggio di una sequenza di amminoacidi. George Gamow, il ben noto fisico, nel 1954 pensò che non potesse sussistere una corrispondenza univoca tra basi del DNA e amminoacidi, in quanto gli amminoacidi erano venti e le basi soltanto quattro. Prese a due a due, le basi del DNA potrebbero dare soltanto sedici combinazioni diverse, ancora insufficienti. Ma le quattro basi, considerate tre alla volta, assicuravano sessantaquattro combinazioni diverse, piú che sufficienti a codificare venti amminoacidi. Se l'ipotesi era corretta, probabilmente un amminoacido doveva essere codificato da piú di una tripletta. Il funzionamento del DNA era ancora sconosciuto, ma i ricercatori ritenevano che il traguardo fosse prossimo.

3.4. Linearità del gene.

Durante i primi anni '50 in generale i genetisti lavorarono partendo dalle ipotesi sui geni che Morgan e la sua scuola avevano chiaramente elaborato negli anni '20. Le ipotesi erano: 1) i geni si comportano come perline disposte linearmente lungo il cromosoma; 2) il gene è l'unità fondamentale dell'eredità. I geni sono interessati al fenomeno del *crossing over* tra cromosomi omologhi; 3) il gene è l'unità fondamentale del cambiamento genetico. Un gene può mutarsi in una forma allelica, ma al suo interno non esiste alcun componente genetico piú piccolo; 4) il gene è l'unità funzionale fondamentale del materiale genetico. A questi assunti se ne aggiungeva un quinto, l'ipotesi di Beadle e Tatum «un gene - un enzima». Negli otto anni trascorsi dalla scoperta della struttura del materiale ereditario DNA nel 1953, tutte e cinque le ipotesi di base subirono modificazioni sostanziali alla luce di nuovi esperimenti genetici.

Intorno alla metà degli anni '50 alcuni genetisti cominciarono ad accorgersi che in realtà era possibile una ricombinazione tra alleli apparenti (forme alternative di un unico gene). I genetisti misero a punto un test standard, definito da Haldane test *cis-trans*, per accertare se due alleli apparenti erano reali stati alternativi dello stesso gene. Il test consisteva nel (*cis*) collocare i due alleli apparenti sullo stesso cromosoma di una coppia cromosomica in un organismo, e (*trans*) disporre un allele su ciascun cromosoma in un altro organismo. In tal modo i due organismi avevano entrambi gli alleli. Da tempo però i genetisti sapevano che il cambiamento di posizione di un gene, definito «effetto di posizione», poteva alterare la morfologia dell'organismo. L'osservazione di differenze negli organismi per quanto riguarda le configurazioni *cis* e *trans* segnalava perciò che i due alleli apparenti non si trovavano nella stessa unità funzionante del genoma. Servendosi del test *cis-trans* e di tecniche

analoghe, i genetisti riuscirono a penetrare e analizzare la struttura fine del materiale genetico.

Usando mutanti di virus batterici del batterio *Escherichia coli*, Benzer, tra il 1955 e il 1961, realizzò una splendida serie di esperimenti di ricombinazione che dimostrarono in modo conclusivo come piú di duemilaquattrocento mutazioni fossero disposte linearmente lungo il cromosoma del virus. Durante le sue ricerche Benzer si accorse che molti mutanti distinti si potevano trovare in un'unica unità funzionale del genoma, anche se quest'ultima non reagiva affatto al test *cis-trans*. Di conseguenza Benzer definí «cistrone» la piú piccola unità funzionale del materiale ereditario; inoltre chiamò «recone» la piú piccola unità di ricombinazione e «mutone» il piú semplice elemento mutevole del genoma. Il termine 'gene', che i genetisti avevano ritenuto soddisfacente per tutte e tre le unità appena definite da Benzer, era ormai inadeguato. Molti genetisti cominciarono ben presto a riferirsi al cistrone come a un gene.

Benzer richiamò l'attenzione sul fatto che la linearità delle sue mappe genetiche corrispondeva con ottima approssimazione alla linearità del DNA. Il successivo grosso problema da risolvere era se la linearità del DNA corrispondesse a quella della sequenza amminoacidica in una proteina. In particolare, una mutazione genica portava a una variazione determinabile nella corrispondente sequenza amminoacidica? Alla fine degli anni '50 i genetisti fornirono una verifica sorprendente. L'anemia falciforme è una ben nota malattia del sangue umano provocata da una mutazione ereditata sotto forma di gene recessivo mendeliano. La malattia causa una grave anemia e in generale si conclude con la morte durante l'infanzia. Fin dal 1949 era risaputo che l'emoglobina degli affetti da anemia falciforme aveva caratteristiche diverse. L'emoglobina era formata da quattro catene polipeptidiche, ciascuna con circa centocinquanta amminoacidi. Nel 1959 si accertò che l'emoglobina normale si distingueva da quella tipica della malattia soltanto per una piccola modifica in una catena polipeptidica. In un certo punto della catena l'amminoacido valina si era sostituito all'acido glutammico. Una mutazione che portava alla sostituzione di un solo amminoacido su circa seicento poteva dunque provocare una grave malattia. Non si poteva piú dubitare che la sequenza degli amminoacidi e la sequenza del DNA fossero intimamente collegate. L'ipotesi «un gene - un enzima» cominciò a perdere sempre piú terreno a favore dell'ipotesi «un cistrone - un polipeptide». Le linee teoriche della funzione eterocatalitica del DNA erano ormai chiarite.

4. *Il dogma centrale.*

Restava ancora da precisare l'esatto processo molecolare in base al quale le sequenze di DNA si traducevano in sequenze di amminoacidi. Negli anni 1953-55, Watson e Crick, e altri, proposero quello che in seguito acquistò notorietà come «dogma centrale». Il dogma centrale asseriva che il DNA non

partecipava direttamente alla sintesi proteica. La molecola di DNA fungeva piuttosto da stampo per la sintesi di una molecola di RNA che replicava la sequenza delle basi nel DNA. Questo era il processo di «trascrizione». A sua volta, la copia di RNA veniva utilizzata nella cellula per sintetizzare la corrispondente sequenza amminoacidica. Questo era il processo di «traduzione».

Nel corso del 1958 l'analisi biochimica indicò che il processo di traduzione dell'RNA in sequenza amminoacidica si verificava nei ribosomi, minuscole particelle presenti in gran numero nel citoplasma di tutte le cellule viventi. Jacob e Monod, dell'Istituto Pasteur, ipotizzarono l'esistenza di un «RNA messaggero» (m-RNA) nel quale veniva trascritta la sequenza delle basi di una molecola di DNA. La molecola di m-RNA veniva poi raccolta da un ribosoma e il codice genetico nella sequenza delle basi era tradotto in una corrispondente sequenza di amminoacidi. Anche una cellula semplice poteva contenere piú di diecimila ribosomi, cosicché la sintesi proteica si poteva sviluppare ad un tasso sostenuto.

Restava però ancora da chiarire in qual modo un determinato amminoacido potesse essere attirato verso l'appropriata sequenza di basi del codice genetico. Prima ancora che venisse formulato con esattezza il concetto di RNA messaggero, Crick aveva proposto che ad ogni molecola di amminoacido fosse unito un tipo particolare di adattatore molecolare; l'adattatore a sua volta poteva associarsi al codice genetico sulla molecola di RNA. Fu presto scoperto un tipo speciale di piccola molecola di RNA, battezzata «RNA di trasporto», che si dimostrò in grado di soddisfare la funzione proposta. I vari tipi di RNA di trasporto erano in numero sufficiente a far sí che ciascun amminoacido ne avesse uno personale. I biochimici scoprirono inoltre enzimi specializzati capaci di catalizzare la combinazione chimica di ciascun amminoacido con il rispettivo RNA di trasporto. Ogni amminoacido richiedeva esattamente uno di questi «enzimi attivanti». Entro il 1961 erano disponibili tutti i meccanismi chimici di base per comprendere la funzione eterocatalitica del DNA, ma restava ancora avvolto nel mistero proprio il codice genetico.

5. *Il codice genetico.*

Nel 1961 molti genetisti e biochimici ritenevano che il codice genetico fosse contenuto nelle triplette nucleotidiche del DNA e venisse probabilmente trasferito all'RNA messaggero, che fungeva da stampo per la sintesi proteica nei ribosomi. Il problema stava nel decifrare il codice. Da molti anni i biochimici sapevano come costruire proteine artificiali ed erano per di piú riusciti ad assemblare in sistemi acellulari *in vitro* tutti gli ingredienti organici necessari per la sintesi proteica in cellule viventi. I sistemi *in vitro* producevano però molte proteine e non sembravano costituire una via utile per la decifrazione del codice genetico.

All'inizio del 1961 il giovane biochimico americano Nirenberg, insieme al collega Matthaei, scoprí il modo di creare un sistema *in vitro* di sintesi pro-

Tabella 1.

Il codice genetico. La tabella illustra la trascrizione di una tripletta DNA in una tripletta RNA, la quale dirige la produzione di un amminoacido.

Tripletta DNA	*Tripletta* RNA	*Amminoacido*
AAA	UUU	Fenilalanina
AAG	UUC	
AAT	UUA	Leucina
AAC	UUG	
GAA	CUU	
GAG	CUC	
GAT	CUA	
GAC	CUG	
AGA	UCU	Serina
AGG	UCC	
AGT	UCA	
AGC	UCG	
TCA	AGU	
TCG	AGC	
GGA	CCU	Prolina
GGG	CCC	
GGT	CCA	
GGC	CCG	
TAA	AUU	Isoleucina (Ileu)
TAG	AUC	
TAT	AUA	
TAC	AUG	Metionina
TGA	ACU	Treonina
TGG	ACC	
TGT	ACA	
TGC	ACG	
CAA	GUU	Valina
CAG	GUC	
CAT	GUA	
CAC	GUG	
CGA	GCU	Alanina
CGG	GCC	
CGT	GCA	
CGC	GCG	

Tripletta DNA	*Tripletta* RNA	*Amminoacido*
ACA	UGU	Cisteina
ACG	UGC	
ACC	UGG	Triptofano
ATA	UAU	Tirosina
ATG	UAC	
ATT	UAA	Stop: fine della specificazione
ATC	UAG	
ACT	UGA	
GCA	CGU	Arginina
GCG	CGC	
GCT	CGA	
GCC	CGG	
TCT	AGA	
TCC	AGG	
GTA	CAU	Istidina
GTG	CAC	
GTT	CAA	Glutammina (GluN)
GTC	CAG	
TTA	AAU	Asparagina (AspN)
TTG	AAC	
TTT	AAA	Lisina
TTC	AAG	
CCA	GGU	Glicina
CCG	GGC	
CCT	GGA	
CCC	GGG	
CTA	GAU	Acido aspartico
CTG	GAC	
CTT	GAA	Acido glutammico
CTC	GAG	

teica, derivato dalla rottura di cellule del batterio *E. coli*. Questo sistema era unico in quanto privo di una fonte di informazione genetica. Non era possibile una sintesi proteica a meno che al sistema potenzialmente in grado di sintesi si aggiungessero molecole contenenti qualche parte del codice genetico. Introducendo vari tipi distinguibili di RNA messaggero, il sistema *in vitro* dovrebbe cosí per parte sua costruire soltanto quelle proteine codificate dall'RNA. Nel primo esperimento, Nirenberg e Matthaei si servirono di un m-RNA di sintesi costituito esclusivamente da uracil-nucleotidi. In tal modo era possibile soltanto la tripletta uracile-uracile-uracile. L'aggiunta al sistema *in vitro* dell'm-RNA mononucleotidico diede un risultato sorprendente: si produsse soltanto l'amminoacido fenilalanina. È evidente che la tripletta uracile-uracile-uracile nell'm-RNA dev'essere il codice genetico per la formazione di fenilalanina.

In breve un buon numero di ricercatori sintetizzò molecole di m-RNA perfezionando la tecnica Nirenberg-Matthaei. Entro il 1964 si erano assegnate le triplette nucleotidiche a quasi tutti gli amminoacidi. Restava però ancora sconosciuta l'esatta sequenza delle basi nucleotidiche in ogni tripletta. Nel corso dello stesso anno Nirenberg inventò un'altra tecnica sperimentale decisiva che diede ai ricercatori gli strumenti atti a determinare quale molecola di RNA di trasporto si legasse ai ribosomi dopo aver aggiunto al sistema *in vitro* piccole molecole di m-RNA formate da tre soli nucleotidi. Poiché ogni amminoacido era associato ad un RNA di trasporto, la nuova tecnica di Nirenberg permise agli scienziati di precisare quale amminoacido fosse codificato da una tripletta polinucleotidica. In pochi anni l'intero codice genetico venne decifrato.

La tabella 1 evidenzia tutte le possibili triplette polinucleotidiche del DNA, la tripletta m-RNA in cui viene trascritta ogni tripletta DNA, e l'amminoacido che risulta dalla tripletta m-RNA. Risulta chiaro dalla tabella che molti amminoacidi sono codificati da piú di una tripletta polinucleotidica, o «codone». Ad esempio, gli amminoacidi leucina, serina e arginina sono codificati ciascuno da sei codoni. Il codice genetico nella tabella 1 si rivelò valido non soltanto in altri batteri, ma in tutte le piante e gli animali. La scoperta dell'esatto codice genetico fu un limpido, magnifico esempio delle possibilità della moderna biologia molecolare riduzionistica.

6. *Regolazione genica.*

La scoperta del codice genetico rivelò come l'informazione genetica codificata nella sequenza di basi nucleotidiche del DNA si trasformasse in sequenze amminoacidiche di proteine. Di per sé questo processo non illumina però molto sul controllo genetico del metabolismo e dello sviluppo. Tutto il DNA in un organismo non può presumibilmente essere attivo in un dato istante. Di fatto, sembra che soltanto una piccola frazione sia attiva. Alcuni geni sono di gran lunga piú attivi di altri; alcuni apparentemente manifestano un'attività soltanto per certi periodi durante lo sviluppo; altri ancora sono attivi

ad intermittenza o a tassi diversi in momenti diversi. La conoscenza dei meccanismi di regolazione genica è dunque essenziale per comprendere le relazioni tra il codice genetico e la vita dell'organismo.

Il processo di traduzione in proteine del codice genetico contenuto nel DNA può essere controllato in corrispondenza di diversi punti chiave. È possibile regolare la trascrizione del DNA in m-RNA o la traduzione di m-RNA in sequenze amminoacidiche.

Il controllo dell'attività genica è meglio conosciuto nei batteri, in particolare *E. coli*. Le prime informazioni convincenti sul controllo genico comparvero agli inizi degli anni '60, in concomitanza con i primi passi della decifrazione del codice genetico. Jacob e Monod proposero a quell'epoca la loro famosa teoria dell'«operone». Essi avevano studiato il metabolismo dello zucchero lattosio in *E. coli*. L'utilizzazione del lattosio da parte di *E. coli* implicava la produzione di tre diversi enzimi elaborati da una serie di tre geni associati assai strettamente. Di norma, la presenza di lattosio nel terreno colturale determinava la stimolazione dell'attività dei tre geni e la produzione

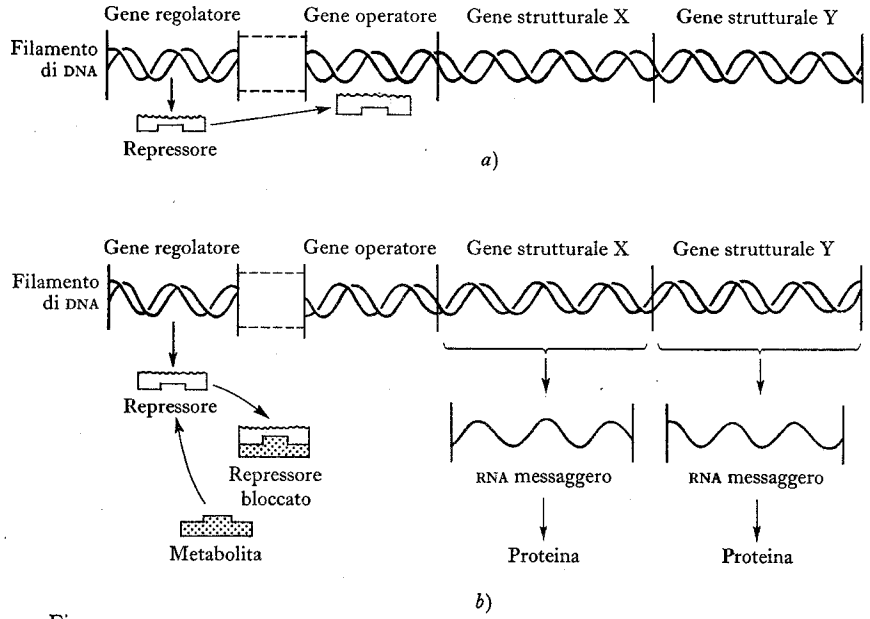


Figura 2.

Controllo della sintesi proteica.

Il gene operatore induce i geni strutturali X e Y a sintetizzare proteine, a meno che sia inibito da un repressore elaborato dal gene regolatore. In *a*), il repressore isola il gene operatore in assenza del metabolita. In *b*), il metabolita è presente e blocca il repressore, cosicché il gene operatore innesca la sintesi proteica.

di tutti e tre gli enzimi necessari per il metabolismo del lattosio. Jacob e Monod scoprirono due diverse classi di mutanti in *E. coli* in relazione all'utilizzazione del lattosio.

La prima classe era costituita da mutanti che non potevano sfruttare il lattosio perché non erano in grado di sintetizzare almeno uno dei tre enzimi. Le tecniche di ricombinazione chiarirono che i mutanti derivavano da mutazioni in uno dei tre geni corrispondenti. L'altra classe di mutanti fabbricava costantemente tutti e tre gli enzimi, indipendentemente dalla presenza di lattosio nel terreno. Le tecniche di ricombinazione permisero di accertare che i mutanti della seconda classe provenivano da mutazioni di due *loci*, l'uno all'estremità della serie dei geni del lattosio e l'altro in posizione vicina.

Jacob e Monod proposero che il sito all'estremità della serie dei geni del lattosio fosse un gene «operatore» e definirono «operone» l'insieme costituito dal gene operatore e dai geni del lattosio da esso controllati. L'altro *locus* strettamente associato fu battezzato gene «repressore» o regolatore. I due ricercatori suggerirono il seguente modello. A meno che venga inibito, il gene operatore induce i geni strutturali nell'operone a produrre m-RNA. In assenza del metabolita, in questo caso lattosio, il gene repressore fabbrica un repressore che si fissa al gene operatore impedendogli di assolvere la sua normale funzione. Se è presente il metabolita, questi si combina col repressore, inattivandolo e consentendo al gene operatore di iniziare il processo di sintesi proteica (cfr. fig. 2).

La teoria dell'operone, presentata in questa semplice forma, sembra funzionare egregiamente per *E. coli* e alcuni altri microbi. Sono stati trovati vari repressori specifici. La teoria, nella forma delineata, non si applica agli organismi cromosomici, nei quali i geni preposti al controllo di un processo metabolico, quale ad esempio l'utilizzazione di lattosio, possono essere distribuiti su diversi cromosomi anziché giacere linearmente insieme su un cromosoma unico. Recenti prove sperimentali indicano che nell'organismo cromosomico esistono numerosi meccanismi di controllo genico. È probabile che il gran numero di ricercatori che si dedicano a questo problema possa entro breve tempo mettere in luce molti meccanismi di regolazione.

7. *Geni e sviluppo.*

Il meccanismo di divisione cellulare conduce sempre, salvo in circostanze speciali, a due cellule figlie provviste degli stessi cromosomi della cellula progenitrice. Come può in seguito un unico uovo fecondato trasformarsi per divisione cellulare in un organismo dotato di molti miliardi di cellule e di tessuti e organi molto differenziati ma coordinati? Una cellula nervosa, una cellula epatica, una cellula epiteliale, una cellula ossea o una cellula muscolare sono tutte molto diverse. Come insorgono le differenze?

Sono possibili fondamentalmente due spiegazioni. L'evidenza sperimentale dimostra senza possibilità di dubbio che le mutazioni possono provocare

alterazioni grandi o piccole del processo di sviluppo. Una prima spiegazione potrebbe dunque prevedere un processo ordinato di mutazione genica in grado di condurre alla differenziazione cellulare durante lo sviluppo embrionale. Secondo questa teoria, il corredo genetico delle cellule differenziate sarebbe diverso. Le ricerche genetiche non hanno prodotto un supporto sperimentale a favore di questa interpretazione. La teoria dell'operone e le sue successive varianti suggeriscono la seconda interpretazione: le cellule si differenziano perché possiedono geni attivi diversi. Questa ipotesi ammette che tutte le cellule nel corpo (ad eccezione delle cellule sessuali) abbiano lo stesso corredo genetico cromosomico.

Questa seconda interpretazione è suffragata da prove sperimentali di vario genere. La produzione spontanea di gemelli identici nell'uomo e in molti altri organismi indica che i corredi cromosomici si riproducono con precisione durante le primissime divisioni cellulari. Si sono usate cellule di strutture altamente differenziate di vegetali per ottenere nuove piante intere, e risultati analoghi sono stati conseguiti ricorrendo a cellule o nuclei di alcuni anfibi. Prove piú dirette vengono fornite dall'osservazione effettiva di cromosomi durante vari stadi di sviluppo. I cromosomi giganti nelle cellule delle ghiandole salivari di certi ditteri si sono rivelati estremamente utili per analizzare gli eventi genetici a livello dei cromosomi. I dischi e le bande colorabili presenti nei cromosomi giganti sono stati registrati su una mappa, osservandone la regolarità nel corso dello sviluppo embrionale. Durante lo sviluppo si può notare un fenomeno curioso. Una parte dei dischi e delle bande nei cromosomi si espande durante alcuni stadi dello sviluppo, restando invece normale in altri momenti. I segmenti espansi del cromosoma sono conosciuti come anelli di Balbiani o «puff». L'analisi chimica ha dimostrato che i puff sono assai ricchi di RNA. Queste osservazioni lasciano presumere che i puff siano siti localizzati di svolgimento dei filamenti di DNA durante periodi di attiva sintesi di RNA dal DNA. I ricercatori hanno accertato che in un dittero l'ordinamento dei puff nei cromosomi cellulari varia da un tessuto all'altro, pur restando costante la configurazione delle bande. L'ordinamento dei puff subisce anche variazioni prevedibili in base allo stadio di sviluppo. L'insieme delle prove ha convinto la maggior parte dei biologi che lo sviluppo venga controllato dall'attivazione e disattivazione di sezioni diverse del genoma, piuttosto che da cellule differenziate dotate di un corredo genetico diverso.

Attualmente il controllo genetico dello sviluppo costituisce un settore di ricerca assai attivo. Servendosi di organismi di vario tipo – dai virus batterici ai ditteri e ai mammiferi – e analizzando numerose caratteristiche dello sviluppo – dalla sensibilità termica alla determinazione del sesso e al colore degli occhi – gli scienziati stanno tentando di far luce sul controllo genetico delle vie di sviluppo. Benché per il momento i dati in nostro possesso non siano molto numerosi, la maggior parte dei biologi dello sviluppo ritiene ottimisticamente che ben presto le lacune saranno colmate.

8. *Geni citoplasmatici.*

Agli albori del XX secolo i genetisti scoprirono un gran numero di schemi di ereditarietà che non si accordavano alla teoria cromosomica del gene sviluppata dalla scuola di Morgan. In prima linea si collocavano acuni esempi di apparente «ereditarietà materna», nei quali il citoplasma dell'uovo materno pareva veicolare i determinanti genetici. Recenti analisi genetiche hanno rivelato che il citoplasma delle cellule di certe specie contiene in effetti dei geni, spesso definiti «plasmageni» o «plasmidi». Esempi ben documentati di geni citoplasmatici si sono riscontrati nella muffa del pane *Neurospora* e in molti funghi. In tutti i casi il numero dei geni citoplasmatici è però esiguo se confrontato al numero dei geni cromosomici presenti nello stesso organismo. Sembra inoltre che il controllo della sintesi proteica da parte del DNA citoplasmatico si svolga esattamente secondo gli stessi meccanismi ipotizzati per la sintesi proteica regolata dal DNA cromosomico.

9. *Geni, popolazioni e evoluzione.*

La nuova e precisa interpretazione molecolare del gene è rapidamente divenuta fondamentale per la comprensione dell'evoluzione in popolazioni di organismi. I genetisti definiscono una popolazione di organismi a riproduzione sessuale come un gruppo di individui che si incrociano riproduttivamente e condividono quindi un comune «pool genico». Dal momento che l'eredità è un processo soggetto a regolarità quantificabili, è possibile in teoria esaminare le forze che agiscono sul pool genico di una popolazione e calcolarne quindi lo stato futuro. Nel periodo trascorso tra il 1930 e il 1960 la scienza della genetica delle popolazioni conobbe una rapida crescita. Partendo da certi assunti relativi ad una popolazione, quali la dimensione, la struttura riproduttiva e le iniziali frequenze geniche, i genetisti di popolazione costruirono modelli quantitativi per valutare gli effetti esercitati sul pool genico da fattori come la mutazione, la selezione, la dominanza, l'interazione genica, l'associazione, i processi casuali, e molti altri. L'esperto in genetica delle popolazioni Sewall Wright ha compendiato e allargato questo approccio nella monumentale opera in quattro volumi *Evolution and the Genetics of Populations* [1968-78]. Wright e molti altri genetisti di popolazioni sottolineano accuratamente che i loro modelli non sono ancora dotati di grande capacità previsionale perché soltanto l'introduzione di rigorose ipotesi semplificative può permettere l'inclusione nei modelli di un cosí gran numero di variabili, soprattutto l'interazione genica e le influenze ambientali.

Uno dei problemi piú difficili era la quantità di variabilità genetica nelle popolazioni naturali. Durante gli anni '50, gli evoluzionisti discussero vivacemente il problema. Quando i biologi molecolari rivelarono la connessione tra geni e proteine, i genetisti Richard Lewontin e John Hubby effettuarono

esperimenti che misero in luce un'imprevista abbondanza di diversità genetica. Servendosi dell'elettroforesi su gel (una lastra di gel sottoposta a un campo elettrico), essi separarono enzimi estremamente simili in diversi individui di popolazioni di *Drosophila*, scoprendo forme varianti di molti degli enzimi studiati e chiarendo che la variazione in ciascun enzima variabile derivava dalla segregazione di alleli in un singolo locus sul genoma. Lewontin e Hubby riuscirono cosí a calcolare la quantità di variabilità genetica e definirono «allozimi» le varianti enzimatiche prodotte per segregazione di alleli nello stesso locus.

Ben presto si scoprí che la variabilità allozimica era di gran lunga maggiore di quanto si prevedesse in quasi tutti gli organismi studiati. La neoscoperta variabilità non diede però contributi privi di ambiguità alla teoria evolutiva. Il punto in discussione era il rapporto tra la nota variabilità genetica e l'adattamento in popolazioni naturali. Questo problema verrà risolto soltanto quando si conosceranno meglio le complesse relazioni tra gene e organismo. Le ricerche sulla variabilità allozimica hanno comunque dimostrato drammaticamente che, alla luce delle nuove concezioni sul gene, i processi dell'eredità, dello sviluppo e dell'evoluzione sono uniti da legami piú espliciti e precisi di quanto ritenessero possibile la maggior parte dei genetisti o degli evoluzionisti sino agli anni '40.

10. *Implicazioni filosofiche.*

Le nuove idee sul gene e sull'azione genica hanno determinato una nuova e piú profonda sintesi tra biochimica, genetica, embriologia e evoluzione. L'unificazione nasce dalla possibilità di ridurre alla biologia molecolare del gene i fenomeni studiati in tutte queste discipline fondamentali della biologia. La nuova sintesi biologica ha riflessi importanti per l'annosa disputa filosofica tra i sostenitori di una visione meccanicistica, materialistica della natura, e i propugnatori della necessità di un qualcosa di piú del mero meccanicismo per spiegare il progetto organico.

La sintesi darwiniana nel XIX secolo non aveva mai avuto un'incidenza decisiva in questo dibattito, perché il meccanicismo della selezione naturale dipendeva da un'adeguata scorta di variabilità, del tutto casuale rispetto alla direzione della selezione. Ma prima degli anni '50 i genetisti furono costretti ad ammettere la loro ignoranza riguardo la natura del gene, e molti pensatori sperarono o supposero che in qualche modo i geni sfuggissero alla presa del puro meccanicismo fisico. Ancora nel 1949, l'autorevole fisico e genetista tedesco Max Delbrück aveva dichiarato che l'eredità presupponeva necessariamente qualche legge fisica sconosciuta di tipo diverso. Molti genetisti furono sensibili alle idee di Delbrück. La scoperta della struttura e funzione del DNA smentí completamente il punto di vista di Delbrück; l'azione del DNA nell'eredità fu una gioia per il meccanicista. La spiegazione dell'azione del gene non richiedeva nuove leggi fisiche, ma soltanto ben noti principî di fisica e chimica.

Oggi è possibile una nuova, unificata visione meccanicistica. All'interno di un organismo, le caratteristiche fisiche e mentali si possono in linea teorica giustificare riducendole ai fenomeni a livello di ormoni e organi. A loro volta, i fenomeni a questo livello si possono fare risalire, attraverso lo sviluppo embrionale, all'uovo fecondato. Ma, sempre nell'ambito di un organismo isolato, il processo di riduzione deve arrestarsi alla struttura del materiale ereditario DNA e alle condizioni circostanti. La struttura delle molecole di DNA proviene da altre molecole esattamente o quasi esattamente identiche. La riduzione al di là della struttura del DNA nell'organismo individuale coinvolge la storia evolutiva, perché soltanto attraverso i processi evolutivi il DNA acquista la sua struttura. La storia evolutiva, come quella umana, non può essere ricreata o perfettamente descritta, ma può essere analizzata in base a meccanismi altamente probabili. La nuova biologia molecolare del gene ha cosí favorito una profonda concezione meccanicistica del progetto organico. L'unico settore della biologia che ancora si defila alla nuova prospettiva meccanicistica è il funzionamento del sistema nervoso negli animali superiori. [W. B. P.].

Coleman, W.
1971 *Biology in the Nineteenth Century. Problems of Form, Function and Transformation*, Wiley, New York.

Darwin, Ch.
1859 *On the Origin of Species by Means of Natural Selection*, Murray, London (trad. it. Boringhieri, Torino 1967).
1868 *The Variation of Animals and Plants Under Domestication*, Murray, London.

De Vries, H.
1889 *Intracellulare Pangenesis*, Fischer, Jena.

Dunn, L. C.
1951 *Genetics in the Twentieth Century*, Macmillan, New York.

Galton, F.
1875 *A Theory of Heredity*, in «Journal of the Anthropological Institute», V, pp. 329-48.

Johannsen, W.
1909 *Elemente der Exakten Erblichkeitslehre*, Fischer, Jena.

Mendel, G.
1865 *Versuche über Pflanzenhybriden*, in «Verhandlungen des Naturforschenden Vereins in Brünn», IV, pp. 3-47.

Morgan, TH. H.
1917 *The Theory of the Gene*, Columbia University Press, New York.

Nägeli, K. von
1884 *Mechanisch-physiologische Theorie der Abstammungslehre*, Oldenbourg, München-Leipzig.

Olby, R.
1974 *The Path to the Double Helix*, University of Washington Press, Seattle.

Schrödinger, E.
1945 *What is Life? The Physical Aspect of the Living Cell*, Cambridge University Press, London.

Stent, G. S.
1963 *Molecular Biology of Bacterial Viruses*, Freeman, San Francisco.
1969 *Coming of the Golden Age*, Doubleday, New York.

Watson, J. D.
1968 *The Double Helix*, Atheneum, New York (trad. it. Garzanti, Milano 1968[2]).

Watson, J. D., e Crick, F. H. C.
1953 *Molecular Structure of Nucleic Acid*, in «Nature», CLXXI, pp. 737-38.

Weismann, A.
1892 *Das Keimplasma*, Fischer, Jena.

Wilson, E. B.
1923 *The Physical Basis of Life*, Yale University Press, New Haven Conn.
1925 *The Cell in Development and Heredity*, Macmillan, New York 1925[3].

Wright, S.
1968-78 *Evolution and the Genetics of Populations*, 4 voll., University of Chicago Press, Chicago.

Come elemento basilare dell'**eredità** il gene ha un'importanza fondamentale (si consideri la distinzione **genotipo/fenotipo**) sia per la biologia di un organismo individuale (cfr. **individualità biologica** e anche **sviluppo e morfogenesi**) sia per l'**evoluzione** delle popolazioni. Una **popolazione** di organismi a riproduzione sessuale (cfr. **sessualità**) è infatti un gruppo d'individui che s'incrociano riproduttivamente e condividono un deposito di geni. Tale pool genetico determina i caratteri ereditari (cfr. **razza, specie, innato/acquisito**) e la plasticità della popolazione di fronte al mutare degli ambienti (cfr. **ambiente, mutazione/selezione**). La conoscenza del meccanismo di **regolazione** genica è dunque essenziale per comprendere la relazione tra il **codice** genetico (cfr. anche **informazione, programma**) e la **vita** dell'**organismo**. Il fatto che in origine si trattasse di una nozione puramente teorica, le cui proprietà venivano dedotte in via puramente ipotetica (cfr. **ipotesi, teoria/modello**) non ha ostacolato la creazione di modelli (cfr. **modello**) in grado di spiegare il cosiddetto **enigma** dell'ereditarietà ed empiricamente controllabili (cfr. **empiria/esperienza, esperimento, osservazione**). L'attuale interpretazione – quella molecolare (cfr. **atomo e molecola**) – appare particolarmente significativa per la **spiegazione** di tale enigma su basi fisiche (cfr. **fisica**). Questa nuova sintesi, infine, ha un riflesso sulla secolare disputa filosofica (cfr. **coppie filosofiche, filosofia/filosofie**) fra i sostenitori della visione materialistica (cfr. **materia**) della **natura** e i critici dell'approccio riduzionistico (cfr. **riduzione**). Non solo dunque il concetto di gene ha sollevato una moltitudine di problemi ideologici (cfr. **ideologia**) ma l'impatto degli studi genetici sulla **società** è destinato in futuro ad aumentare.

Genotipo/fenotipo

La distinzione genotipo/fenotipo rappresenta uno dei concetti piú importanti e al contempo piú elusivi della biologia moderna. Detto in termini semplici, il genotipo si riferisce al materiale ereditario di un organismo o di una popolazione di organismi. Alla luce della moderna biologia molecolare il genotipo è dunque il corredo di DNA che agisce come materiale ereditario in quasi tutti gli organismi. Il fenotipo si riferisce alle caratteristiche osservabili, ovvero ai tratti biochimici, strutturali o comportamentali, che si presentano in un organismo o in una popolazione di organismi. Il fenotipo risulta dall'interazione del genotipo con l'ambiente interno e esterno. La distinzione genotipo/fenotipo è importante in quanto svolge un ruolo fondamentale in molti campi della moderna biologia, tra cui la genetica, l'allevamento di animali e piante, l'evoluzione e l'embriologia. La distinzione è altresí significativa in molte questioni concernenti il nesso tra biologia e cultura, come si verifica ad esempio per l'eugenetica, per le differenze razziali, sessuali e di classe sociale; e per la sociobiologia, scienza da poco resa popolare.

In teoria, la distinzione genotipo/fenotipo è affatto chiara e definita; in pratica è invece alquanto elusiva, poiché le connessioni tra genotipo e fenotipo sono per il momento ancora ben poco conosciute. In generale, i biologi non possono osservare direttamente i genotipi, ma sono costretti a desumerli dai fenotipi: tenendo presente l'attuale incertezza delle molteplici relazioni tra genotipo e fenotipo, inferenze di tal genere si possono però rivelare rischiose, o impossibili. Questo problema è particolarmente acuto nel caso della biologia umana.

1. *Le prime concezioni di genotipo/fenotipo.*

Il botanico danese Wilhelm Johannsen inventò i termini 'genotipo' e 'fenotipo' nel 1909, ma ben piú addietro nel tempo molte persone riconobbero la necessità di un concetto strettamente affine a quello di genotipo/fenotipo. La storia delle piante coltivate e degli animali domestici dimostra con evidenza che gli allevatori riconobbero molto tempo fa un corollario fondamentale dell'idea di genotipo/fenotipo: cioè che l'aspetto fisico di organismi genitori a riproduzione sessuale non costituisce necessariamente un indice sicuro dell'aspetto dei figli generati.

Gli allevatori di animali sapevano perfettamente che gli esemplari fisicamente piú pregiati di cavalli, mucche o capre potevano dare origine a una progenie di qualità decisamente inferiore. Si consideravano importanti tanto la scelta del riproduttore quanto l'albero genealogico di entrambi i suoi genitori. Anche i coltivatori erano al corrente del fatto che un albero da frutto, diciamo un melo o un pero, usualmente non era in grado di trasmettere tutte le sue

caratteristiche riproducendosi per seme. Soltanto la propagazione per talea assicurava la conservazione di tutti i tratti peculiari di quel particolare albero. Gli allevatori osservarono anche casi di «reversione» e «dominanza», due fenomeni generali attinenti alla distinzione genotipo/fenotipo. La reversione (o atavismo) è il ritorno a un carattere ancestrale assente per alcune o anche per moltissime generazioni. La dominanza è la marcata capacità di un individuo o razza di perpetuare i suoi caratteri negli incroci. Incrociando due individui della stessa varietà, o individui di due varietà o specie diverse, di norma gli esponenti della prima generazione presentano caratteri intermedi tra quelli dei genitori, oppure assomigliano al padre per certe caratteristiche e alla madre per altre. Tuttavia, in certi casi un genitore riesce a trasmettere ai figli un gran numero delle sue caratteristiche escludendo quelle dell'altro genitore. I fenomeni della reversione e della dominanza, associati alla difficoltà di diffondere determinate caratteristiche gradite, indussero molti allevatori a ritenere che animali e piante fossero portatori di piú determinanti ereditari di quanto risultasse dai loro attributi fisici osservabili. Già prima di Charles Darwin gli allevatori riconoscevano dunque la necessità di una qualche differenziazione basilare tra genotipo e fenotipo. Naturalmente le idee degli antichi allevatori, in merito alla distinzione genotipo/fenotipo, non potevano essere che vaghe, in quanto essi erano privi di conoscenze adeguate dei meccanismi dell'eredità.

1.1. Charles Darwin.

Charles Darwin conosceva a fondo la letteratura sull'allevamento di piante e animali domestici, e si serví dei punti essenziali della distinzione genotipo/fenotipo non soltanto in relazione alle sue idee sull'allevamento, ma anche per sviluppare il suo concetto di evoluzione per selezione naturale. Nella *Variation of Animals and Plants Under Domestication* [1868], basata su informazioni ottenute dagli allevatori e da ricerche personali condotte sulla riproduzione di piccioni e polli, Darwin dibatté fenomeni come la reversione e la dominanza.

Darwin conosceva assai bene le varie razze di piccioni. I piccioni domestici presentano un'enorme varietà di forme ben individuate [Levi 1965]; eppure, anche nell'ambito di una linea all'apparenza perfettamente pura, di quando in quando faceva la sua comparsa un piccione blu con tutti i contrassegni esterni del comune piccione selvatico, *Columbia livia*. Darwin stesso osservò questa reversione in una linea pura nel caso di piú di dieci razze nettamente distinte, tra le quali i piccioni gozzuti, i piccioni con coda a ventaglio e i piccioni tombolieri. La reversione si manifestò con frequenza molto maggiore incrociando linee pure. Nei suoi esperimenti, Darwin incrociò razze di piccioni che notoriamente si erano mantenute pure per centinaia di anni, soltanto di rado producendo esemplari dotati del colore blu e delle macchie nere tipiche del colombo selvatico *C. livia*. Eppure praticamente tutti gli incroci di Darwin diedero alcuni individui inequivocabilmente somiglianti a *C. livia*. Da queste osservazioni Darwin trasse due conclusioni importanti, la prima

familiare e accettata dalla maggior parte degli allevatori contemporanei, la seconda in generale rifiutata.

La prima conclusione di Darwin fu che anche le razze «pure» di piccioni possedevano caratteristiche ancestrali nascoste nel materiale germinale. Questi caratteri si trasmettevano da una generazione all'altra, senza lasciare tracce visibili nelle sembianze fisiche della razza. Darwin aveva fornito una limpida dimostrazione sperimentale del fatto che l'aspetto esteriore delle razze piú pure di piccioni non rifletteva in modo del tutto attendibile il contenuto del materiale germinale. Gli allevatori non furono molto sorpresi dai risultati sperimentali di Darwin, né dalle sue conclusioni. Un allevatore si dedicava soprattutto al compito di trovare organismi in grado non tanto di esibire caratteristiche desiderabili, quanto di trasmetterle alla discendenza. Gli allevatori e Darwin erano perciò attenti a questo aspetto fondamentale della distinzione genotipo/fenotipo.

Darwin utilizzò le medesime osservazioni sperimentali per giungere alla seconda conclusione: che tutte le razze domestiche di piccioni, indipendentemente dal grado di specializzazione, avevano avuto origine dal piccione selvatico, *C. livia*. A questo risultato Darwin giunse considerando che tutte le razze di piccioni, a prescindere dalla purezza, talora senza incroci e spesso incrociandosi, presentavano la caratteristica comparsa di *C. livia*. Il materiale germinale rendeva le varie razze piú simili a *C. livia* di quanto l'occhio riuscisse a percepire. Questa linea di ragionamento era simile a quella avanzata da Darwin nell'*Origin of Species* [1859], che si serví dell'embriologia per dedurre la discendenza comune, laddove il confronto di organismi adulti indicava ben pochi punti di contatto.

La maggior parte degli allevatori di piccioni, quotidianamente a confronto con le comuni e ben marcate diversità tra le razze di piccioni domestici, non accettarono l'idea darwiniana di un'unica origine. Gli specialisti odierni credono però che la conclusione di Darwin sull'origine delle razze di piccioni domestici sia corretta. Nella *Variation of Animals and Plants Under Domestication*, Darwin sosteneva poi che anche molti animali domestici, come ad esempio le varie razze di polli, anitre e conigli, discendevano da una stessa specie selvatica. Il fatto forse piú importante per la storia della scienza fu l'estensione che Darwin fece dell'idea del potere della selezione artificiale – manovrata dagli allevatori – di creare nuove razze domestiche all'idea della selezione naturale in natura. Sia nella selezione artificiale sia in quella naturale, sottolineò Darwin, le variazioni non-ereditarie erano inutili.

Darwin citò molti esempi di dominanza in vari organismi, tra cui piccioni, pecore, cani, piante di altea rosata. Anche in questi casi si manifestava una tendenza ereditaria di notevole importanza per gli allevatori, ma non era possibile scoprire la dominanza limitandosi all'osservazione dei caratteri fisici del genitore. In realtà i casi di dominanza erano talmente diversi e imprevedibili da indurre Darwin ad affermare che nessuno era stato capace di fissarne le regole generali. La conclusione piú pregnante era comunque abbastanza chiara: gli allevatori dovevano fare molta attenzione alla linea germinale del po-

tenziale ceppo riproduttore, dal momento che l'apparenza fisica non forniva indizi adeguati sulle potenzialità nascoste.

La convinzione di Darwin dell'inutilità delle variazioni non-ereditarie nella selezione artificiale come in quella naturale valeva entro certi limiti, poiché egli riteneva che certe variazioni indotte, in un primo tempo non-ereditabili, potessero diventare ereditarie se ripetute per molte generazioni. Il materiale germinale, qualunque fosse, poteva essere influenzato dalle abitudini, dall'uso e dal disuso, ecc. Questa interpretazione «morbida» dell'eredità non eliminò la verità fondamentale – valida per gli allevatori di animali e piante o per il processo di selezione naturale – dell'infruttuosità della variazione non-ereditaria in alcuna generazione.

Darwin mise a punto la sua teoria dell'eredità per spiegare i fenomeni dell'eredità e della variabilità. Si trattava dell'ipotesi della pangenesi, secondo cui tutte le parti del corpo emettono «gemmule» che si riuniscono nelle cellule germinali per essere trasmesse alla discendenza. L'eredità si realizzava in quanto i figli possedevano molte gemmule uguali a quelle dei genitori. L'eredità dei caratteri acquisiti si realizzava perché la modificazione appena indotta di una struttura poteva dare origine a gemmule diverse. La reversione veniva spiegata supponendo che gemmule inespresse potessero trasmettersi di generazione in generazione. L'ipotesi darwiniana della pangenesi non serví granché a far luce sul fenomeno della dominanza. Poiché essa lasciava molto spazio all'influsso delle modificazioni indotte di recente sul contributo delle gemmule alla linea germinale, si può dire che le idee di Darwin non riflettono la distinzione genotipo/fenotipo, se non da un punto di vista molto generale.

1.2. Indipendenza della linea germinale e del soma.

Negli ultimi decenni del XIX secolo eminenti biologi come Francis Galton e August Weismann elaborarono alcune teorie dell'eredità che indicavano un'indipendenza della linea germinale dai caratteri osservabili dell'organismo, ben piú rilevante di quanto avesse supposto Darwin. Sia Galton sia Weismann misero a punto le loro ipotesi alla luce di alcuni problemi evolutivi connessi all'azione della selezione naturale. Darwin aveva creduto che la selezione naturale operasse su piccolissime variazioni ereditabili e si traducesse in un processo lento e graduale. Galton si dichiarò contrario a quest'idea, avanzando l'ipotesi che viceversa la selezione naturale agisse con maggiore efficacia su grosse, singole variazioni discontinue, che offrivano alla selezione una presa piú efficace. Galton era convinto che l'evoluzione fosse un processo sussultorio, discontinuo.

Poiché la teoria darwiniana della pangenesi era stata concepita per spiegare la produzione piú delle piccole differenze ereditabili che delle grandi differenze discontinue, Galton decise di sottoporla a un controllo. I suoi esperimenti non suffragarono la pangenesi e tosto egli sviluppò una sua personale teoria dell'eredità. Al posto del materiale germinale costituito da gemmule provenienti da tutte le parti del corpo, Galton suppose che la linea germinale

(«stirpe») si trasmettesse continuamente, ben poco alterata, da una generazione alla successiva. Le uniche variazioni ereditarie erano quelle che derivavano da modificazioni nella stirpe, ritenuta da Galton molto stabile. Era perciò improbabile che i caratteri acquisiti avessero un'incidenza sulla stirpe. Una popolazione non potrebbe subire mutamenti fondamentali, neppure ad opera della selezione, se nella stirpe non esistessero delle varianti, caratterizzate da un aspetto chiaramente diverso.

La fiducia di Galton nella stabilità organica della stirpe aveva il poderoso avallo del fenomeno della regressione [Galton 1889]. Era ampiamente noto che, in ogni popolazione relativamente uniforme di organismi, gli individui dotati di caratteristiche eccezionali tendevano a generare una discendenza piú vicina alla media. Genitori con intelligenza eccezionalmente elevata hanno, ad esempio, in media figli di livello intellettuale tendenzialmente piú basso. La regressione si manifestava a causa della stabilità dei tipi organici, frutto a sua volta della stabilità della stirpe. Anche una forte selezione agente su una popolazione di un unico tipo organico raggiungerebbe ben presto con la regressione un equilibrio che verrebbe mantenuto sino alla comparsa casuale nella popolazione di una variante germinale. La teoria della stirpe di Galton, e le sue idee relative ai tipi organici, alla regressione e alla selezione, erano destinate a esercitare un'influenza decisiva sul lavoro di Wilhelm Johannsen, autore della distinzione genotipo/fenotipo. In effetti, il germe della distinzione genotipo/fenotipo si può rinvenire nelle idee di Galton, dal momento che la stirpe era completamente separata dalle altre cellule dell'organismo.

La teoria della stirpe portò direttamente Galton a inventare e divulgare l'eugenetica, ovvero il miglioramento della specie umana attraverso una piú oculata procreazione. Esattamente come gli allevatori di bestiame non tentavano di ottenere una migliore produzione lattea soltanto prestando cure assidue alle mucche da latte, ma anche facendo riprodurre gli individui migliori, cosí Galton pensava che il miglioramento dell'umanità dovesse dipendere piú dalla selezione che dalla manipolazione ambientale. La distinzione tra la stirpe e le altre cellule di un organismo comportò dunque per Galton vaste implicazioni in rapporto ai problemi di riforma sociale.

Intorno al 1885, numerosi scienziati, tra cui Edward Strasburger, Oscar Hertwig, August Weismann e Albert von Kölliker, arguirono che i cromosomi, i quali sembravano duplicarsi prima di ogni divisione cellulare, fossero nelle cellule i portatori del materiale ereditario. Servendosi delle nuove prove citologiche, August Weismann [1892] mise a punto la sua ben nota teoria del «plasma germinale». Piú di ogni altro biologo della fine del secolo XIX, Weismann pose l'accento sulla completa continuità del plasma germinale e sulla sua indipendenza dall'influsso delle cellule somatiche. Egli negò recisamente l'ereditarietà dei caratteri acquisiti, sia per uso, che per mutilazione. Prima che spuntasse il 1900, in larga misura grazie all'influenza di Weismann, molti biologi accettarono quanto meno la possibilità che il materiale germinale dovesse essere tenuto concettualmente separato dalla specifica costellazione di caratteri osservabili in un organismo.

1.3. Gregor Mendel.

Nel 1900 si registrò la riscoperta dell'opera del monaco austriaco Gregor Mendel, il cui articolo piú importante era stato pubblicato nel 1865 ma poi quasi dimenticato sino al 1900 [Mendel 1865]. La teoria dell'eredità di Mendel gettava vivida luce sui problemi della reversione e della dominanza, indicando la via alla moderna genetica, con le sue ampie implicazioni per la teoria evolutiva e l'allevamento artificiale. Nella teoria mendeliana dell'eredità era implicita la distinzione genotipo/fenotipo.

Mendel scelse per i suoi esperimenti il comune pisello *Pisum*. Egli incrociò molte varietà orticole strettamente affini ma pure, e scoprí (come già avevano fatto altri coltivatori) che gli ibridi della prima generazione (F_1) erano d'aspetto quasi uniformi e presentavano spesso una somiglianza piú marcata con uno dei genitori. Riproducendo per via endogama le piantine della generazione F_1, la risultante progenie F_2 era piuttosto variabile. L'innovazione dell'approccio di Mendel consisté nel conteggio scrupoloso delle varie forme che comparivano nelle successive generazioni di ibridi. Avendo scelto soltanto alcuni caratteri ben evidenziati, Mendel riuscí a seguirli con precisione lungo le successive generazioni di ibridi, scoprendo l'esistenza di uno schema quantitativo ricorrente di segregazione e ricombinazione.

L'ipotesi proposta da Mendel per spiegare gli schemi ricorrenti di ereditarietà nelle piantine di pisello costituí la sua teoria dell'eredità. Egli suppose che ad ogni tratto ereditario fosse associata almeno una coppia di elementi o determinanti germinali. Ciascun membro di ogni coppia di determinanti proveniva da ognuno dei due genitori. Partendo dall'ipotesi che tutti i caratteri esaminati nelle piantine di pisello avessero soltanto una coppia di determinanti, e che i determinanti si associassero a caso nella formazione delle cellule sessuali, gli schemi osservati di ereditarietà troverebbero una loro giustificazione. L'ipotesi di Mendel spiegava elegantemente sia la dominanza sia la reversione. La dominanza si verificava quando un determinante germinale prevaleva sull'altro; la reversione poteva aver luogo in una popolazione se il determinante per il carattere ancestrale aveva bassa frequenza ed era recessivo; occasionalmente nello stesso organismo si troverebbero due determinanti recessivi, tali da provocare la reversione osservata.

La distinzione genotipo/fenotipo era implicita nella teoria mendeliana dell'eredità. Mendel sostenne che una piantina di pisello con caratteri dominanti potrebbe in realtà essere un ibrido. Nessuno riuscirebbe a distinguere un individuo di razza pura da un ibrido in base al solo aspetto esterno; sarebbe necessario un esperimento di riproduzione. Due individui all'apparenza quasi identici potrebbero dare due serie di discendenti completamente diverse se fossero accoppiati allo stesso partner di linea pura. Nel primo decennio del XX secolo le ricerche di Mendel acquisirono popolarità e prestigio, preparando i biologi ad accettare la distinzione genotipo/fenotipo nella formulazione datale da Wilhelm Johannsen.

1.4. Wilhelm Johannsen e il genotipo/fenotipo.

Il botanico danese Wilhelm Johannsen fu il primo a coniare la definizione «genotipo/fenotipo» [1909]. I motivi che lo spinsero a formulare la distinzione erano strettamente legati al suo precedente lavoro sperimentale sull'eredità e sulla selezione nel comune fagiolo *Phaseolus vulgaris* «Princess», utilizzato anche da Mendel. Johannsen desiderava mettere in chiaro le connessioni tra selezione e legge galtoniana di regressione nelle popolazioni. Fondamentalmente, egli voleva ottenere dati sperimentali per poter operare una scelta tra la teoria evolutiva discontinua di Galton, sostenuta dal botanico olandese Hugo de Vries, e la teoria evolutiva continua di Darwin, appoggiata dai biometrici inglesi Pearson e Weldon. Galton e De Vries proclamavano che la selezione di variazioni continue era inefficace a causa della regressione; i biometrici credevano che la selezione potesse modificare pressoché all'infinito una popolazione.

Johannsen optò per i fagioli perché essi si riproducevano per autofecondazione, garantendo cosí che una popolazione fosse costituita di «linee pure». Con «linea pura» Johannsen intendeva tutti gli individui derivati da un unico individuo autofecondato. In seguito, l'analisi quantitativa dimostrò brillantemente che l'autofecondazione prolungata porta alla purezza genetica. Johannsen pensava che l'eredità nelle linee pure dovesse costituire il caso piú semplice e fosse come tale da analizzare per prima.

Nella primavera del 1901 Johannsen acquistò 16 000 fagioli Princess, seminando i 25 piú piccoli, i 25 piú grandi e altri 100 di peso medio. I figli F_1 dei piú grandi e dei piú piccoli regredirono verso la media, come previsto dalla legge della regressione di Galton, e i fagioli di peso medio diedero discendenti simili. Johannsen proseguí però gli esperimenti per accertare che cosa accadesse all'interno delle linee pure. Seminando il fagiolo piú grande e quello piú piccolo di una stessa pianta F_1, egli poteva confrontare le rispettive progenie F_2. Ammesso che la teoria della linea pura fosse corretta, i fagioli F_1 scelti come riproduttori, pur diversi sostanzialmente per il peso, dovevano avere gli stessi caratteri germinali. Johannsen previde quindi che i fagioli capostipiti grandi e piccoli di una stessa pianta producessero serie di figli simili e, ritenendo che i risultati sperimentali si accordassero pienamente allo schema configurato, concluse che la selezione non aveva alcuna influenza su una linea pura. Entro una linea pura la regressione era completa sino al tipo della linea. Un membro grosso, piccolo o medio di una linea pura darebbe sempre un complesso medio di figli. La regressione galtoniana era applicabile nella popolazione globale dei fagioli soltanto perché un gruppo di fagioli capostipiti selezionato, per un carattere estremo, conterrebbe alcuni membri di linee pure dotati di un carattere medio inferiore a quello estremo selezionato. La variabilità riscontrata tra gli esponenti di una linea pura non era ereditaria e perciò si rivelava inutile per la selezione artificiale o naturale. In una popolazione mista l'azione della selezione consisteva semplicemente nell'isolamento di tipi già esistenti. Poiché il cambiamento di una specie richiedeva la comparsa di

nuovi tipi, Johannsen [1903] annunziò la sua adesione all'idea di evoluzione discontinua abbracciata da De Vries e Galton.

La teoria della linea pura di Johannsen era perfettamente ragionevole sia alla luce della teoria di Weismann sulla continuità del plasma germinale, sia in termini di eredità mendeliana. Se una popolazione fosse geneticamente pura, come potrebbe la selezione essere efficace anche se tutti gli individui non avessero lo stesso aspetto? La correttezza della teoria della linea pura sembrava cosí ovvia che i genetisti accettarono comunque le idee di Johannsen pur quando si dimostrò che i risultati da lui ottenuti in effetti non la convalidavano.

La distinzione genotipo/fenotipo di Johannsen si basava direttamente sulla teoria della linea pura. Il tipo medio di un particolare gruppo di fagioli, quale ad esempio il gruppo dei 25 esemplari piú piccoli usato nei suoi esperimenti, non rappresentava necessariamente il vero tipo germinale che in questo caso era piú ampio di quello osservato. Johannsen volle quindi operare una netta distinzione tra il tipo visibile, o fenotipo, e il tipo germinale, o genotipo. Il genotipo, secondo lui, era un concetto derivato e, a differenza del fenotipo, non era suscettibile di misura diretta. Da principio, Johannsen si serví della distinzione genotipo/fenotipo soltanto in riferimento alle popolazioni, ma in seguito, insieme a molti genetisti, la estese a comprendere anche organismi singoli [Churchill 1974].

1.5. Genotipi e cromosomi.

Johannsen [1909] aveva sostenuto specificamente che il genotipo non era associabile ai cromosomi, sempre piú considerati da citologi e genetisti come portatori del materiale ereditario. Nel secondo decennio del XX secolo, soprattutto per merito delle ricerche di Boveri, Wilson e Morgan e collaboratori, s'impose la teoria cromosomica dell'eredità. Accurate osservazioni della divisione cellulare rivelarono che ogni cellula figlia riceveva corredi cromosomici completi. Tutte le cellule di un organismo a riproduzione sessuale contenevano due esemplari, uno per genitore, di ciascun cromosoma (diploidi). Le cellule sessuali ricevevano soltanto un esemplare di ciascun cromosoma (aploidi), ma la fecondazione ripristinava il corredo diploide completo. I cromosomi erano il *locus* perfetto per un materiale genetico continuo.

Tosto si scoprí che i geni erano disposti linearmente sui cromosomi. Intorno alla metà degli anni '20, la maggior parte dei genetisti riteneva che il genotipo fosse contenuto nei cromosomi: in questo modo fenotipo e genotipo avevano entrambi un'interpretazione concreta. Da allora tutti i manuali di genetica hanno riportato una breve descrizione della distinzione genotipo/fenotipo, evidentemente fondamentale per questa disciplina.

1.6. Biologia molecolare e distinzione genotipo/fenotipo.

Benché la genetica avesse compiuto rapidi progressi durante la prima metà del XX secolo, la base fisica del gene a livello sub-cromosomico restava avvolta

nel mistero. A partire però dall'isolamento del DNA come materiale ereditario e dalla stupefacente analisi della struttura molecolare del DNA compiuta da Watson e Crick nel 1953, i biologi molecolari hanno fatto vistosi passi avanti nel chiarimento della base fisica del genotipo. Agli inizi degli anni '60 i biologi molecolari avevano completamente decifrato il codice genetico e avevano dimostrato in modo persuasivo come i geni codificassero determinati amminoacidi, gli elementi costitutivi delle proteine.

In linea di principio, la distinzione genotipo/fenotipo non ha assolutamente piú segreti. Il genotipo è il codice genetico contenuto nel DNA, nei cromosomi o nei plasmidi citoplasmatici nelle cellule degli organismi. Il fenotipo è l'organismo visibile. Gli scienziati dispongono oggi di molte informazioni sulle modalità in base alle quali le sostanze cancerogene possono provocare mutamenti nel genotipo, e quindi nel fenotipo. Indipendentemente dalla chiarezza teorica della distinzione, il vero legame tra genotipo e fenotipo resta però oscuro per due motivi principali. In primo luogo si conosce il genotipo, ovvero l'intera sequenza del DNA, di un numero limitatissimo di organismi semplici; in secondo luogo il controllo genotipico dei processi embrionali che conducono ai fenotipi non ha ancora rivelato tutti i suoi segreti. Benché comunemente i genetisti indichino nella distinzione genotipo/fenotipo uno dei concetti piú essenziali e sicuri della biologia moderna, in pratica l'interpretazione della distinzione è soggetta, come dimostrano i paragrafi successivi, a notevoli controversie e divergenze di opinioni.

I problemi piú dibattuti nell'allevamento di animali e vegetali, nella selezione naturale, in genetica, nelle differenze razziali e sessuali e in sociobiologia chiamano fondamentalmente in causa la distinzione genotipo/fenotipo. Differenze misurabili si riscontrano tra i singoli organismi in ogni popolazione, e tra due popolazioni qualsiasi. La questione cruciale è precisare quale parte della variabilità misurata all'interno di una popolazione o fra piú popolazioni sia frutto di diversità genotipiche, e quale derivi invece da differenze ambientali. I programmi di allevamento, le teorie dell'evoluzione e le politiche sociali dipendono sovente in larga misura dalle risposte date a questo interrogativo.

2. *Zootecnia e agricoltura moderne.*

L'obiettivo primario della genetica agricola è la creazione o il miglioramento di razze d'importanza economica. A partire dal 1900 i genetisti hanno creato un gran numero di nuove e piú produttive varietà di animali e piante. Ma come avviene questo miglioramento? Sono possibili due approcci: il miglioramento dell'ambiente e il perfezionamento del genotipo. La genetica agricola s'interessa soprattutto del secondo.

Come può un allevatore migliorare il genotipo dei suoi ceppi? Il metodo migliore consiste semplicemente nello scegliere e far riprodurre gli individui che meglio esprimono le qualità desiderate? La risposta a questa domanda

dipende dal grado in cui le differenze fenotipiche osservate derivano da differenze genotipiche. Per meglio affrontare il problema, i genetisti hanno sviluppato il concetto di «ereditabilità». L'ereditabilità viene usata per misurare tre quantità collegate di grande importanza: 1) la risposta genetica alla selezione; 2) il grado di controllo genetico in un carattere fenotipico; e 3) la componente genetica della variabilità fenotipica totale di un carattere in una popolazione. Tecnicamente l'ereditabilità si misura soltanto per mezzo della terza quantità. In generale i genetisti valutano la variabilità in base alla «varianza» (V), parametro tecnico che rappresenta il quadrato della deviazione standard delle variazioni individuali rispetto alla media del carattere nella popolazione. Nella sua piú semplice formulazione si potrebbe definire l'ereditabilità (H) come

$$\frac{V_g}{V_p}=\frac{V_g}{V_g+V_e},$$

ove V_p è la varianza fenotipica totale, V_g è la componente genetica di V_p e V_e è la componente di V_p determinata dall'ambiente. Questa semplice equazione presuppone che la costituzione della variabilità resti inalterata in tutti gli ambienti, situazione che in natura non si manifesta. Definizioni piú sofisticate dell'ereditabilità suddividono la varianza genetica V_g in componenti dovute a effetti additivi genetici, dominanza e interazione genica o epistasi; a V_g e V_e si aggiungono poi altri fattori, relativi all'interazione tra genotipo e ambiente, per formare la varianza fenotipica totale V_p.

Se la popolazione in esame è geneticamente pura o quasi pura, e se gli ambienti cui la popolazione è esposta sono rigorosamente controllabili, è possibile effettuare una stima accurata dell'ereditabilità. Si prenda dunque in esame una popolazione di fagioli Princess di Johannsen, supponendo che non si tratti di una linea pura. Esponendo i membri di una linea pura (con lo stesso genotipo) nella popolazione a una serie di ambienti diversi, si può facilmente calcolare V_e, dal momento che tutta la varianza fenotipica osservata è dovuta a cause ambientali e non genetiche. Si può poi esporre agli stessi ambienti l'intera popolazione, in modo da ottenere una misura di V_p. In ciascun ambiente, la sottrazione di V_e da V_p fornisce il valore della varianza genotipica V_g. In pratica è possibile servirsi di questa tecnica con certe piante e con alcuni animali inferiori, facilmente clonabili (in un clone, ogni individuo possiede un identico corredo genetico).

Un altro modo per valutare l'ereditabilità, partendo dall'ipotesi di un ambiente costante, consiste nel rapportare statisticamente i caratteri di un organismo a quelli dei suoi parenti prossimi: sorelle, fratelli o figli. Quest'analisi si basa sul diverso contributo percentuale dei vari tipi di parenti alla varianza genetica. Per separare la varianza genetica additiva da quella prodotta dalla dominanza o dall'interazione genica è necessaria un'analisi statistica elaborata.

La precisione delle stime di ereditabilità genetica additiva di un tratto economicamente desiderabile è molto importante per gli allevatori di animali o piante, perché il metodo di selezione artificiale usato per migliorare la razza

dipenderà in buona parte dell'ereditabilità del tratto. Spesso gli allevatori si servono in pratica di un coefficiente di ereditabilità, definito dal rapporto V_a/V_p, ove V_a esprime semplicemente la frazione additiva della varianza genetica. Tra i gallinacei domestici, ad esempio, il coefficiente di ereditabilità è intorno al 20 per cento per la produzione di uova, mentre raggiunge il 60 per cento circa per quanto riguarda il loro peso. Se il tratto desiderato ha un'ereditabilità elevata, la selezione individuale diretta, operata semplicemente scegliendo come genitori gli individui che presentano il tratto in misura elevata, costituisce uno strumento assai efficace per migliorare la produzione; se invece il tratto ha un'ereditabilità bassa, il fenotipo osservato non costituisce una sicura indicazione del genotipo e la selezione individuale non dà risultati efficaci.

L'esempio della produzione di uova nel pollame è illuminante. Nel 1898, la Stazione sperimentale agricola del Maine iniziò un massiccio esperimento di selezione per accrescere la produzione annuale di uova nei polli domestici. Si fece uso della tecnica di selezione individuale (spesso chiamata dai genetisti «selezione di massa»). Il genetista Raymond Pearl, destinato a raggiungere un riconoscimento mondiale per le sue splendide ricerche sperimentali nel campo della genetica, compí un'accurata analisi statistica, protrattasi per nove anni, dei risultati dell'esperimento. Terminato l'esperimento, la tecnica della selezione di massa aveva rivelato un lieve ma continuo e statisticamente significativo declino nella produzione annuale di uova tra i polli! Fortemente impressionato dall'inefficacia, in questo caso, di una pur rigorosa selezione, Pearl fu indotto a credere che la concezione darwiniana della selezione naturale agente su piccole differenze non potesse costituire il meccanismo primario dell'evoluzione in natura, e adottò la teoria evolutiva delle mutazioni di De Vries.

Piú o meno nello stesso periodo la Cornell University effettuò esperimenti nel tentativo di aumentare il peso delle uova nei polli. Anche questi esperimenti sfruttavano la tecnica della selezione di massa. A differenza degli esperimenti di fecondità, la selezione volta ad accrescere il peso risultò ragionevolmente efficace e, nell'arco di cinque anni, si registrò un aumento sostanziale del peso delle uova. Alla luce delle attuali valutazioni di ereditabilità per la produzione e il peso delle uova, nessuno dei due esperimenti diede risultati sorprendenti.

Come ben sanno gli allevatori, molte delle caratteristiche di animali domestici e piante coltivate piú desiderabili da un punto di vista economico hanno un'ereditabilità bassa. Il coefficiente di ereditabilità per la lunghezza delle spighe nel grano è dell'ordine del 17 per cento, mentre per la resa si aggira sul 25 per cento. I valori relativi alla produzione di latte nel bestiame raggiungono soltanto il 30 per cento. Ereditabilità altrettanto basse presentano molte caratteristiche gradite e che sono variabili quantitativamente. Poiché la selezione di massa diretta costituisce un mezzo cosí poco efficace per migliorare queste caratteristiche, i genetisti hanno messo a punto tecniche piú sofisticate per accertare i genotipi degli individui da usare nei programmi di riproduzione [Lerner 1958]. Sostanzialmente, gli allevatori passarono dalla sele-

zione individuale alla selezione individuale-familiare. In altre parole, anziché prendere in considerazione soltanto il fenotipo dell'individuo, l'allevatore, ricorrendo a tecniche statistiche, valuta anche i fenotipi dei parenti prossimi, quali fratelli e sorelle (*sib test*), fratellastri e sorellastre (*half-sib test*), genitori e nonni (certificato genealogico), figli (*progeny test*). Quando si trovano alle prese con una caratteristica di bassa ereditabilità, gli allevatori usano ormai di routine uno o piú di questi test di selezione al posto della semplice selezione di massa. Ad esempio un toro impiegato in un programma di riproduzione artificiale potrebbe procreare migliaia o decine di migliaia di figli. Indipendentemente dal metodo di selezione usato per scegliere il toro, un allevatore degno di fiducia darebbe inizio a un *progeny test*, esaminando con attenzione il primo gruppo di figli per assicurarsi che il toro trasmetta veramente le caratteristiche desiderate.

L'efficacia della selezione individuale-familiare in luogo della semplice selezione di massa si può rilevare in un successivo esperimento progettato per migliorare la produzione annuale di uova nei polli. Questo esperimento venne iniziato nel 1933 presso l'Università della California a Berkeley, sfruttando un procedimento di selezione basato sul *sib test* e sul *half-sib test*. Partendo da un gruppo caratterizzato da una produzione annuale di 125 uova, entro il 1965 il procedimento di selezione fruttò un raddoppiamento della produzione. Il contrasto con l'esperimento del Maine è stridente.

Assai spesso gli allevatori non si limitano a selezionare un solo carattere ma mirano a una costellazione di caratteri vantaggiosi. Si tratta di un procedimento di selezione molto complicato, in quanto i vari tratti nella costellazione avranno varianze fenotipiche, ereditabilità e vantaggi diversi; inoltre, due caratteri attraenti sono spesso correlati negativamente. Ad esempio, un'elevata produzione annuale di uova e un aumento del peso delle uova sono entrambi obiettivi desiderabili, ma il successo della selezione di una di queste caratteristiche porta a un peggioramento dell'altra. È perciò necessario bilanciare i procedimenti di selezione.

A partire dalla metà degli anni '30 i genetisti hanno adottato l'«indice di selezione» come metodo di approccio al problema della selezione di una costellazione vantaggiosa di caratteristiche. Impiegando per ciascun tratto della costellazione fattori quali l'importanza economica di una modificazione nel tratto, l'ereditabilità del tratto e l'interazione tra i diversi caratteri sotto l'azione della selezione, i genetisti costruiscono un indice statistico che massimizza la costellazione vantaggiosa e suggerisce il metodo di selezione migliore. Gli esperti in zootecnia hanno ottenuto notevoli successi negli ultimi anni utilizzando gli indici di selezione per migliorare pecore, maiali e bovini. L'uso degli indici di selezione si va estendendo rapidamente.

Riepilogando, il problema essenziale di un allevatore consiste nel tracciare una distinzione biologicamente significativa tra genotipo e fenotipo, e nell'elaborare un programma di selezione che porti al miglioramento dei genotipi. La distinzione genotipo/fenotipo occupa una posizione veramente privilegiata nell'agricoltura e nella zootecnia moderne.

3. *Selezione naturale ed evoluzione in natura.*

Affinché il meccanismo darwiniano della selezione naturale agisca in una popolazione debbono essere soddisfatte due condizioni (fra le altre). La popolazione deve presentare una certa variabilità, e questa inoltre dev'essere per buona parte ereditabile. Come non si stancò di ripetere Darwin, ogni variazione non-ereditaria era inutile per quanto riguardava la selezione naturale. La prima condizione veniva facilmente soddisfatta. Gl'individui di ogni popolazione naturale si diversificano per tutti i tratti quantitativi misurabili. Questa variabilità è stata accuratamente e ripetutamente verificata. Di gran lunga piú difficile è la realizzazione della seconda condizione. Da parte sua, Darwin, pur non disponendo di prove circostanziate, riteneva che quasi tutte le variazioni, anche quelle piccolissime, fossero in massima parte ereditabili.

Quando sferrarono l'attacco alla teoria della selezione naturale, i biologi contemporanei di Darwin si ostinarono a prendere di mira la convinzione di Darwin secondo cui la maggior parte delle piccole variazioni nelle popolazioni naturali erano ereditarie. Essi dichiararono che le variazioni in questione erano semplici fluttuazioni del tipo, e che soltanto quest'ultimo era ereditabile. Eminenti biologi, come Galton e Huxley, erano convinti che Darwin avesse riposto un'eccessiva fiducia nell'ereditabilità delle piccole differenze. Un motivo importante che indusse Darwin a scrivere *Variation of Animals and Plants Under Domestication* fu l'esigenza di dimostrare che buona parte della variazione presente in animali e vegetali era ereditaria. Alla fine, Darwin inventò un'analogia superba. Selezionando soprattutto le piccole differenze individuali, gli allevatori erano riusciti a creare varietà nuove o modificate di molti animali domestici e piante coltivate. Se la selezione artificiale poteva operare efficacemente su piccole variazioni durante l'arco di vita di un individuo, perché la selezione naturale, che disponeva di periodi di tempo nettamente piú lunghi, non avrebbe dovuto essere ancora piú efficace? Si è già fatto rilevare come Galton argomentasse contro le ipotesi di Darwin sostenendo che le piccole variazioni, anche di fronte a una selezione severa, regredirebbero verso il tipo.

Il dissenso sul grado di ereditabilità delle piccole variazioni esistenti nelle popolazioni naturali ha costituito uno dei punti controversi fondamentali nella biologia evolutiva dall'epoca di Darwin sino ad oggi. Sostanzialmente il problema si riduce alla distinzione genotipo/fenotipo. Quale parte dell'osservata variabilità fenotipica ha un'origine genotipica? Nel tardo XIX secolo e per buona parte del XX quasi tutti i biologi rifiutarono la convinzione di Darwin che gran parte della piccola variabilità fluttuante nelle popolazioni naturali fosse ereditaria. Dopo la riscoperta del mendelismo nel 1900, la maggior parte dei primi mendeliani pensò che la teoria si applicasse alle grandi variazioni discontinue, ereditate in base alle leggi di Mendel. Essi erano altresí convinti dell'ereditabilità delle piú piccole variazioni rivelabili anche all'interno di ogni carattere, ereditato secondo schemi mendeliani. Con poche eccezioni tutti i primi men-

deliani erano meglio disposti verso la teoria devriesiana dell'evoluzione discontinua per mutazioni che verso la teoria darwiniana dell'evoluzione graduale per selezione naturale.

Le loro stesse ricerche teoriche e pratiche indussero ben presto i genetisti a spazzar via i dubbi nutriti sull'ereditabilità di piccole variazioni quantitative. William Castle iniziò esperimenti di selezione sulla configurazione del pelo nei ratti e dimostrò in modo convincente che la selezione di piccole differenze era in grado, nel volgere di numerose generazioni, di produrre una popolazione sostanzialmente modificata. Altri genetisti, seguendo una indicazione di Mendel, elaborarono la teoria dell'ereditarietà plurifattoriale. Questa teoria ipotizzava l'esistenza di molte coppie di determinanti mendeliani per un tratto variabile. Anche variazioni molto lievi potevano cosí trovare un fondamento nell'eredità mendeliana. Benché già prima del 1920 i genetisti avessero in maggioranza accettato la teoria plurifattoriale dell'eredità mendeliana, ben poco consistenti erano le informazioni relative alla componente genetica della variabilità in popolazioni naturali.

Un assunto fondamentale della teoria dell'evoluzione darwiniana era che le razze geografiche fossero specie incipienti. Col trascorrere del tempo le razze (definite anche varietà o sottospecie) verrebbero a divergere tanto da conseguire il rango di specie. Molti sistematici ed evoluzionisti negarono l'ipotesi di Darwin, sostenendo che le piccole differenze tra razze geografiche strettamente imparentate probabilmente non erano affatto genotipiche, ma indotte dall'ambiente. In un esperimento molto oculato condotto verso la metà degli anni '10, il naturalista americano Francis B. Sumner raccolse numerosi esemplari di razze geografiche del topo-cervo, *Peromyscus maniculatus*. Egli allevò in cattività i topi per molte generazioni in un ambiente costante, uniforme, per vedere se le caratteristiche differenze razziali si sarebbero conservate nonostante l'uniformità dell'ambiente comune. Data la risposta positiva, Sumner concluse che le esigue differenze medie tra le razze geografiche avevano una base genetica. Una successiva, splendida serie di esperimenti lo portò a concludere che le differenze genetiche fra razze geografiche di *Peromyscus* trovavano la migliore spiegazione nella teoria plurifattoriale dell'ereditarietà mendeliana, e che le razze geografiche si diversificavano a causa della selezione naturale agente sui piccoli fattori mendeliani.

In teoria era ormai possibile un'interpretazione neodarwiniana del processo evolutivo basata sull'eredità mendeliana. La selezione naturale, come dimostrarono matematicamente i genetisti di popolazione, poteva modificare la costituzione genetica di una popolazione anche se operava su piccole variazioni ereditabili. Un basso tasso di mutazione, associato alla ricombinazione mendeliana, era in grado di dare origine a una poderosa quantità di nuova variabilità ereditabile. Tutte le prove ottenute dalla sistematica, dalla citologia, dalla paleontologia e dalla genetica erano coerenti con l'ipotesi neodarwiniana. Negli anni '30 e '40, la nuova sintesi neodarwiniana s'impose tra gli evoluzionisti di tutto il mondo. Da un punto di vista teorico, il problema sembrava ormai risolto: una parte rilevante della variabilità fenotipica osservata nelle popolazioni naturali aveva una base genetica, e l'evoluzione si sviluppava in modo continuo secondo la visione darwiniana.

Di fatto il problema non era però giunto a una soluzione definitiva. In realtà si sapeva assai poco sull'ereditabilità dei caratteri quantitativamente variabili in popolazioni naturali. La concezione neodarwiniana soddisfaceva la maggior parte degli evoluzionisti, ma non certo perché essi disponessero di prove risolutive sulla cruciale questione genotipo/fenotipo. Recentemente un folto gruppo di evoluzionisti, tra cui Stephen J. Gould della Harvard University, ha riesumato la possibilità che la selezione naturale possa essere relativamente inefficace agendo su piccole variazioni in popolazioni naturali, e ha nuovamente proposto una teoria evolutiva discontinua. La verità è che continuano a mancare dati evidenti per dirimere la questione.

Sino a circa dieci anni fa, gli evoluzionisti avevano scarsi elementi sulla variazione genotipica in popolazioni naturali. Da allora la situazione è cambiata in modo notevole. La tecnica dell'elettroforesi su gel ha posto gli scienziati in grado di evidenziare minuscole differenze negli enzimi e nelle proteine dei gruppi sanguigni in una varietà di organismi, dai moscerini dell'aceto ai topi e agli esseri umani. È noto che queste differenze derivano da diversità nei corredi di DNA; in questa sede sembra dunque trovare una soluzione il problema genotipo/fenotipo. La scoperta di questo vasto deposito di variabilità genotipica, nonostante le speranze suscitate, non serví molto a chiarire il problema del cambiamento evolutivo. La difficoltà risiede nel fatto che è necessario conoscere anche i valori selettivi associati alle varianti genotipiche. Il problema è particolarmente complicato perché i geni interagiscono tra di loro e con l'ambiente, cosicché non è possibile assegnare valori selettivi precisi ai singoli geni, anche quando la loro esistenza è ben documentata.

Ancora una volta il problema si riduce al rapporto tra genotipo e fenotipo. Come si sviluppa la cooperazione del genoma, quale entità interagente, con l'ambiente per produrre l'organismo adulto? Un buon numero di evoluzionisti, e tra essi in particolare Richard C. Lewontin [1974], è giunto alla conclusione che il problema dell'evoluzione organica non potrà essere completamente sviscerato sino a quando non si chiariranno i rapporti tra genotipo e fenotipo.

Una conclusione è sicura: la distinzione genotipo/fenotipo ha svolto, e svolgerà in futuro, un ruolo centrale nella storia del pensiero evoluzionistico.

4. *Genotipo/fenotipo e società.*

La distinzione genotipo/fenotipo sta alla base di molti problemi sociali che ricorrono costantemente in tutte e tra tutte le culture umane. Ovunque gli esseri umani mostrano variabilità. Essi sono suddivisi piuttosto chiaramente in maschi e femmine e, meno chiaramente ma in modo ancora discernibile, nelle principali razze dell'umanità. Gli esseri umani sono anche distribuiti in classi sociali. A livello individuale, si diversificano in quasi ogni caratteristica

immaginabile, dal colore della pelle alla forma del naso, dalla statura al grado d'intelligenza, dal temperamento al comportamento sociale. I problemi sociali insorgono sempre a causa di queste differenze tra gli esseri umani. Quasi tutte le culture condividono conflitti razziali, lotte di classe, discriminazioni sulla base del sesso e del censo familiare. Il problema generale è il seguente: le differenze fisiche e mentali, evidenti tra individui e gruppi di esseri umani, sono dovute principalmente a fattori genotipici o ambientali? Sulle risposte a questo interrogativo poggiano innumerevoli implicazioni di politica sociale. È questo un aspetto della distinzione genotipo/fenotipo sul quale in pratica ognuno di noi, istruito o meno, ha una salda opinione. Non è probabile che cambi parere una persona la quale ritenga, per esempio, che le donne possiedono rispetto agli uomini differenze genetiche di temperamento e di capacità mentali.

Nonostante il grandissimo interesse per le implicazioni sociali del concetto genotipo/fenotipo, la genetica moderna non contribuisce molto a delucidare il problema biologico. Spesso le diversità umane, anche quelle intellettuali, si possono misurare con precisione. Il problema consiste nel ripartire la varianza osservabile nelle sue componenti genetica e ambientale, in modo da determinare le ereditabilità. Un coefficiente di ereditabilità ha significato soltanto in un ambiente specifico, potendo subire modifiche sostanziali o addirittura drastiche in un ambiente diverso. Ogni indagine che tentasse d'isolare la componente genetica della variabilità osservata tra due popolazioni di esseri umani dovrebbe perciò presupporre un'uguaglianza di ambienti per entrambe le popolazioni. L'uniformizzazione degli ambienti è quasi impossibile. Un carattere come il gruppo sanguigno è costante in tutti gli ambienti, di modo che i biologi possono studiare con precisione la variabilità tra i gruppi e all'interno dei gruppi. D'altra parte il comportamento sociale o l'intelligenza sono pesantemente influenzati da mutamenti ambientali anche lievi, e si rivelano perciò molto meno accessibili all'analisi scientifica. In questa sede ci si deve limitare a un cenno su alcuni dei punti piú dibattuti.

4.1. Eugenetica.

In tutte le consistenti popolazioni umane, alcuni individui manifestano sintomi mentali e fisici ad elevata ereditabilità. Scoprendo, agl'inizi del XX secolo, che molte afflizioni umane erano analizzabili sul metro della semplice eredità mendeliana, i genetisti furono indotti a guardare ottimisticamente al futuro della razza umana. Essi immaginarono che il passo successivo nello studio dell'eredità umana avrebbe rivelato l'ereditabilità di caratteri mentali e comportamenti sociali, quali la capacità musicale o il comportamento criminale. Come gli allevatori, grazie a un'opportuna scelta dei genitori, eliminavano caratteri sgradevoli anche con grado medio di ereditabilità, cosí le società umane potevano sopprimere malattie ereditarie e comportamenti antisociali. Le speranze dei primi sostenitori della eugenetica furono ridimensionate quando si capí che la necessaria legislazione sociale ledeva i diritti individuali

e che era quasi impossibile determinare l'ereditabilità del comportamento sociale. Le atrocità naziste, perpetrate in nome dell'eugenetica durante la seconda guerra mondiale, offesero talmente la sensibilità della gente in tutto il mondo da portare all'eliminazione della sterilizzazione eugenica in quasi tutte le culture. La partecipazione volontaria a programmi di eugenetica è però oggi sulla cresta dell'onda e un crescente numero di famiglie programma il futuro avendo ben presente questo aspetto del genotipo/fenotipo.

4.2. Differenze razziali e sessuali.

In quale misura le differenze d'intelligenza e comportamento sociale osservate tra razze e sessi umani sono conseguenza di fattori genotipici? Questo problema è oggetto di vivaci dibattiti in molti luoghi, dal Sudafrica al Giappone agli Stati Uniti. Per secoli moltissime persone, e tra loro eminenti scienziati, hanno creduto in buona fede di conoscere la risposta. Essi pensavano che un'ampia componente delle differenze osservate fosse ereditaria. La politica sociale si fondava su questa convinzione. La maggior parte delle culture possiede una divisione del lavoro tra uomini e donne, accompagnata dalla rassicurante idea che ciascuno sia idoneo per via ereditaria al ruolo assegnato. Il pregiudizio razziale e la discriminazione, cosí prosperi in tutto il mondo, si basano in generale sulla credenza che alcune razze, in media, abbiano genotipicamente un'intelligenza superiore ad altre.

Una notevole massa di ricerche su questi problemi negli ultimi anni ha evidenziato un'interpretazione alquanto diversa. Oggi è possibile enunciare una sola conclusione sicura: al momento attuale nessuna certezza scientifica può dire se le differenze di capacità intellettuale osservate tra sessi e razze abbiano origine primariamente genotipica o ambientale. Le prove indispensabili per scindere con precisione la varianza nelle sue componenti non sono possibili nelle società civilizzate, e le stime sono poco attendibili. È molto importante comprendere con chiarezza che le consolidate opinioni di ciascuno di noi al riguardo scaturiscono piú dall'ambiente culturale che da conoscenze scientifiche.

4.3. La sociobiologia.

La sociobiologia è lo studio, da poco diffuso a livello divulgativo, della biologia in rapporto al comportamento sociale negli animali. Secondo Edward O. Wilson [1975], i cui scritti hanno dato grande impulso a questo settore, la sociobiologia si fonda essenzialmente sulla distinzione genotipo/fenotipo. La sociobiologia tenta di scoprire la componente genotipica delle differenze nel comportamento sociale e i motivi delle modificazioni evolutive di tale comportamento. La sociobiologia ha ad esempio fornito efficaci spiegazioni biologiche dell'evoluzione di buona parte del comportamento sociale in *Hymenoptera* (formiche, api e vespe).

Applicata all'uomo, la sociobiologia è di gran lunga piú insicura, poiché è impossibile determinare l'ereditabilità di particolari comportamenti umani

quali l'aggressione o l'avversione nei confronti dell'incesto. Si possono avanzare ipotesi plausibili a sostegno di una sostanziale ereditabilità, ma ad esse si possono contrapporre altre ipotesi, ugualmente accettabili, in favore di ereditabilità scarsa o del tutto assente. È probabile che la distinzione genotipo/fenotipo divenga oggetto di molte discussioni e dispute man mano che la sociobiologia, come probabile, acquisterà maggiore diffusione.

5. *L'embriologia e il futuro della distinzione genotipo/fenotipo.*

Il controllo genetico dello sviluppo embrionale è un campo in cui si è compiuta una rivoluzione con l'ascesa della biologia molecolare. I meccanismi in base ai quali il codice genetico nelle molecole di DNA si trasforma in proteine si vanno rivelando con ritmo accelerato. In sviluppo è anche la conoscenza dei meccanismi di controllo enzimatico dei processi fisiologici. Vi sono buoni motivi per credere che il progresso in questi settori non si arresterà. È dunque probabile che in futuro emerga una conoscenza piú profonda del rapporto tra genotipo e fenotipo. Poiché la distinzione genotipo/fenotipo è fondamentale per un cosí gran numero di discipline biologiche e per i legami tra biologia e società, la nuova embriologia assume un'importanza enorme. [W. B. P.].

Churchill, F. B.
1974 *Wilhelm Johannsen and the Genotype Concept*, in «Journal of the History of Biology», VII, pp. 5-30.

Darwin, Ch.
1859 *On the Origin of Species by Means of Natural Selection*, Murray, London (trad. it. Boringhieri, Torino 1967).
1868 *The Variation of Animals and Plants Under Domestication*, Murray, London.

Galton, F.
1889 *Natural Inheritance*, Macmillan, London.

Johannsen, W.
1903 *Über Erblichkeit in Populationen und in reinen Linien*, Fischer, Jena.
1909 *Elemente der Exakten Erblichkeitslehre*, Fischer, Jena.

Lerner, I. M.
1958 *Genetic Basis of Selection*, Wiley, New York.

Levi, W. M.
1965 *Encyclopedia of Pigeon Breeds*, T. F. H. Publications, Jersey City N.J.

Lewontin, R. C.
1974 *The Genetic Basis of Evolutionary Change*, Columbia University Press, New York.

Mendel, G.
1865 *Versuche über Pflanzenhybriden*, in «Verhandlungen des Naturforschenden Vereins in Brünn», IV, pp. 3-47.

Weismann, A.
1892 *Das Keimplasma*, Fischer, Jena.

Wilson, E. O.
1975 *Sociobiology: The New Synthesis*, Harvard University Press, Cambridge Mass.

La distinzione genotipo/fenotipo rappresenta una delle coppie concettuali piú rilevanti e al tempo stesso piú elusive della biologia moderna (cfr. **vita**). Il genotipo si riferisce al materiale ereditario (cfr. **eredità**) di un **organismo** (cfr. anche **individualità biologica**) o di una **popolazione**. Con i grandi progressi della biologia molecolare (cfr. **atomo e molecola**, **macromolecole**), in particolare con la decifrazione del **codice** genetico, si è chiarita la stessa base fisica del genotipo – che appare sostanzialmente come il corredo del DNA che agisce come materiale ereditario in quasi tutti gli organismi. Il fenotipo allude invece alle caratteristiche osservabili (cfr. **osservazione**) presenti in un organismo o in una popolazione di organismi. Esso si forma dall'**interazione** del genotipo con l'**ambiente** interno ed esterno. Non potendo direttamente osservare i genotipi, i biologi tendono a desumerli dai fenotipi: questo tipo di **spiegazione** scientifica pone quindi una vasta gamma di problemi che si rivelano particolarmente acuti nel campo della biologia umana e piú in generale del comportamento dell'**uomo** (cfr. anche **anthropos**, **homo**). Ma anche i problemi piú dibattuti nell'allevamento di animali e vegetali (cfr. **animale**, **vegetale**), nella selezione naturale (cfr. **mutazione/selezione**), in genetica (cfr. **gene**), nello studio delle differenze razziali (cfr. **razza**) e sessuali (cfr. **sessualità**, **maschile/femminile**), nella sociobiologia, cioè nello studio della biologia in rapporto al comportamento sociale negli animali (cfr. **comportamento e condizionamento**), chiamano in causa la distinzione genotipo/fenotipo. La questione di base è quella di determinare quale parte della variabilità tra gli individui di una popolazione o tra popolazioni sia frutto di diversità genotipiche e quale derivi invece da differenze ambientali. Molte scelte circa i programmi riproduttivi (cfr. **programma**), le teorie evolutive (cfr. **evoluzione**), le stesse politiche sociali (cfr. **classi**, **politica**, **società**) e i **valori** condivisi (cfr. **etica**) spesso dipendono in misura notevole dalla risposta che si dà a questo interrogativo.

ni (cfr.
sta-
r-

Razza

Il classificare è una delle attività basilari dell'approccio scientifico alla conoscenza. Problema tanto piú importante, e arduo, nel caso che il materiale da classificare sia costituito da organismi viventi. La varietà delle forme di vita che si conoscono è infatti stupefacente, e la comodità di potersi riferire a delle realtà in forma non equivoca è uno dei principali vantaggi della classificazione, anche se l'atto stesso del classificare, riconoscendo similitudini e caratteri distinti, può generare di per sé valida conoscenza di ciò che si è osservato.

In effetti lo scopo del lavoro di Linneo, il sistematico che nella seconda metà del Settecento diede avvio alla tassonomia moderna con la sua classificazione delle piante e degli animali allora conosciuti, andava oltre l'utilità pratica di potersi riferire in maniera non ambigua a una forma vivente. La meta assai piú ambiziosa delle sue ricerche era la scoperta, nella grandissima varietà delle forme viventi, di quelle sistematicità che permettessero l'individuazione della logica del progetto che Dio aveva seguito nella sua opera di creazione.

È importante notare la frammistione di un atteggiamento modernamente scientifico (la ricerca a partire dalle osservazioni di una legge che abbia generato la realtà osservata) con un'assunzione a priori di tipo metafisico (le diverse forme viventi sono state create direttamente da Dio). È questo un fattore assai importante nel determinare l'atteggiamento con cui si fanno le osservazioni e che si riflette poi sui risultati della classificazione stessa. Dovendo cercare un tipo ideale (la forma direttamente creata da Dio), la variabilità che si osserva intorno a questo viene percepita negativamente, come un disturbo da eliminare piuttosto che come un problema da studiare. Questo porta a sopravvalutare l'importanza delle differenze morfologiche al fine della classificazione, che d'altro lato tende ad essere fatta su un numero limitatissimo di esemplari, magari uno solo.

L'unione di una raffinata erudizione nell'osservazione delle differenze con la giustificazione della loro origine aveva creato un rassicurante senso di fiducia nell'esistente, fiducia che può essere indicata, insieme a molti altri fattori, come una delle cause delle difficoltà incontrate da chi cercava d'introdurre ipotesi diverse per spiegare la variabilità delle forme di vita. Buffon, prima della comparsa dell'opera di Linneo, aveva proposto come caratteristica distintiva della specie la capacità dei suoi membri d'incrociarsi tra loro e di produrre prole fertile. Sebbene il dibattito sull'effettiva possibilità di utilizzare tale criterio sia stato ampio, una classificazione al livello di specie ha la possibilità, almeno teorica, di essere messa alla prova. Al di sotto di questo livello l'approccio morfologico alla classificazione può facilmente essere soggettivo, e quindi arbitrario: in pratica apparterranno a una sottospecie, o razza, gli individui che, all'interno di una specie, presentano caratteristiche grazie alle quali è possibile distinguerli dagli altri individui appartenenti alla stessa specie. Tale raggruppamento dipenderà dalle caratteristiche che verranno prese in considerazione, oltre che dai criteri e dall'abilità di chi deve valutarle. Cosí Linneo, nell'illustrare le differenze tra

le sottospecie *Homo sapiens Europaeus* e *Afer*, usa le qualità mentali che egli riteneva differenti alla stessa stregua di differenze fisiche, per cui *Europaeus* è distinguibile da *Afer*, tra le altre cose, perché è «attivo, di mente sveglia, un esploratore», mentre il secondo è «subdolo, pigro, irresponsabile».

1. *Cenni storici sulla classificazione della specie umana.*

L'atteggiamento di Linneo sembra confermare la tentazione che sorge quando si considera la storia della classificazione dell'uomo in razze, cioè di vederla non distinta da quella dei pregiudizi che, probabilmente da sempre, l'uomo ha avuto su chi non appartiene al gruppo di cui egli stesso fa parte. Potrebbe quindi sembrare pleonastico interessarsene in un contesto in cui si cerca di stabilire la validità scientifica, in senso sperimentale, delle classificazioni della specie umana. Sentimenti personali influenzano però di certo anche gli scienziati moderni nel loro atteggiamento su questo problema. L'indagine di Pastore, citata da Dobzhansky, è famosa per la curiosità dei suoi risultati: furono prese in esame le posizioni di ventiquattro scienziati a riguardo dell'ereditarietà delle capacità mentali, questione assai legata, come si vedrà, al dibattito sulla razza. Risultò che fra coloro che avevano idee progressiste in politica, tutti, tranne uno, avevano prodotto lavori scientifici che privilegiavano il ruolo dell'ambiente rispetto a quello del patrimonio genetico. Di converso fra coloro che avevano sostenuto nei loro lavori scientifici l'ipotesi contraria, tutti, tranne uno, risultarono essere conservatori in politica. Al di là della limitatezza di studi di questo genere, rimane vero che largamente condivisa è l'impressione che su questo genere di argomenti l'obiettività scientifica è ancora lontana. Del resto pregiudizi xenofobi o razzisti sembrano esistere in quasi tutte le culture. Secondo Lerner, essi sono vecchi di almeno cinquemila anni in India, e sono documentabili in epoche corrispondenti a prima dell'era cristiana in Cina. Troppo noto per non citarlo è l'appellativo di «barbari» con cui i Greci si riferivano ai vicini che non parlavano la loro lingua. Del resto la Chiesa cattolica, che con san Paolo annunzia agli Ateniesi che gli uomini sono tutti fratelli, nel corso della sua storia non è certo sempre stata un modello di tolleranza. Curiosi sono i nomi con cui (gli etnografi riportano) alcune tribú dell'Africa si riferiscono ai loro vicini: «scimmie di terra» e «uova di pidocchio» sono due esempi. Per venire piú vicino a noi, basterà ricordare l'atteggiamento assai diffuso nel Norditalia nei confronti degli immigrati meridionali e la sottile capacità di autoidentificazione che esiste nell'appellativo di «continentali» usato in Sicilia per i non-isolani. Di proposito non sono stati citati i casi estremi, tragicamente a tutti noti, delle persecuzioni contro gli ebrei e delle discriminazioni contro i negri.

Quanto si è visto fin qui consente di sottolineare uno degli aspetti di questa problematica che tanto contribuisce a renderne difficile l'esame da un punto di vista scientifico sperimentale. 'Razza', nella sua accezione tipologica di gruppo distinguibile in base a certe caratteristiche morfologiche, è, in effetti, percepita come una mescolanza di elementi biologici e culturali in cui le proporzioni dei

due fattori variano a seconda del contesto in cui il concetto di razza viene usato. Si tornerà piú avanti sull'argomento. La classificazione della specie umana, nel senso in cui è nota oggi, ha inizio con l'era delle scoperte scientifiche. Già prima di Linneo un medico francese di nome Bernier aveva descritto l'umanità dividendola in quattro gruppi: Europei, Orientali, Negri e Lapponi. La mente sistematica di Linneo colse differenze tra le popolazioni umane che lo portarono a una classificazione di *Homo sapiens* in quattro sottospecie (*Europaeus*, *Asiaticus*, *Afer*, *Americanus*), che individuano gruppi di popolazioni ancor oggi considerati tassonomicamente fondamentali. Merito di Linneo, nonostante i suoi pregiudizi, è avere assegnato tutti gli uomini a un'unica specie, cosa biologicamente corretta, ma da alcuni ancor oggi discussa nonostante sia stata provata al di là di ogni dubbio.

Blumenbach, la cui classificazione si basa sul colore della pelle, propose una divisione in cinque razze, fondamentalmente quelle di Linneo, a cui aggiungeva la razza di pelle bruna, identificata con i Malesi. Sebbene egli non avesse nessuna idea dell'evoluzione, dall'osservazione di piante ed animali si era reso conto della loro capacità di modificarsi in relazione al clima o ad altri cambiamenti ambientali. Quasi riprendendo il mito di Fetonte che, perso il controllo del carro del Sole guidandolo troppo vicino alla Terra, aveva fatto annerire la pelle degli Africani, Blumenbach riteneva che l'irraggiamento solare avesse determinato il colore della pelle delle diverse razze. Il richiamo al mito greco è piú chiaro se si tiene conto che, credendo nell'ereditabilità di un carattere generato in un individuo dalla sua esposizione a certe condizioni ambientali, Blumenbach riteneva che il colore della pelle fosse stato acquisito con un cambiamento rapido avvenuto in poche generazioni.

Numerosissime classificazioni furono proposte negli anni seguenti. Quasi un secolo dopo, nella sua opera *The Descent of Man and Selection in Relation to Sex* (1871), Darwin ne cita alcune per mettere in rilievo, data la varietà del numero di gruppi proposti, la difficoltà di trovare validi criteri di classificazione. Cosí, senza far distinzione tra chi ne propone l'appartenenza a piú specie o a piú razze, l'uomo viene diviso in due gruppi da Virey, in tre da Jacquinot, in quattro da Kant, in sei da Buffon, in sette da Hunter, in otto da Agassiz, in undici da Pickering, in quindici da Bory de Saint-Vincent, in sedici da Desmoulins, in ventidue da Morton, in sessanta da Crawfurd e in sessantatré da Burke. Queste diverse posizioni si inquadrano nel dibattito scientifico che fece da sfondo all'emergere della teoria dell'evoluzione.

Piuttosto che seguire le posizioni dei singoli autori, spesso caratterizzate da un notevole eclettismo, sembra piú opportuno dare una breve traccia delle linee lungo cui si sviluppò il dibattito. È importante sottolineare l'influsso avuto dalla religione sulle diverse posizioni. Per molti una lettura letterale del *Genesi* era un dato di fede e posizioni che la contraddicessero aprivano profonde crisi esistenziali che rendevano molto difficile una valutazione oggettiva dei fatti. Non a caso, senza entrare qui nel problema delle relazioni dialettiche che esistono tra filosofia, politica e sviluppo del sapere scientifico, solo dopo la svolta impressa dalla rivoluzione francese le posizioni evoluzioniste si affermarono sempre piú, anche

se si deve aspettare la seconda metà del XIX secolo per vederle pubblicate in forma organica e anche se il dibattito, magari sotto altre forme, non si è ancora spento. Schematicamente si può dire che vi fossero due posizioni: una, creazionista, secondo la quale tutte le forme viventi sarebbero state create direttamente da Dio; l'altra, che potrebbe definirsi evoluzionista, che sottolineava la continuità e si opponeva alla fissità dei tipi delle forme viventi, per cui venivano ipotizzate delle relazioni filogenetiche che legassero le forme di vita piú complesse a quelle piú semplici in una sorta di albero genealogico. I creazionisti ritenevano che l'uomo fosse da considerare separato dal resto della creazione; gli evoluzionisti lo vedevano invece in stretta relazione con le altre forme di vita, posizione riassunta con taglio polemico da entrambe le parti con l'espressione «l'uomo deriva dalla scimmia». In entrambi gli schieramenti vi era chi sottolineava le differenze tra le razze, ipotizzando origini separate per ognuna di esse e chi, sottolineando le somiglianze, sosteneva l'origine di tutta l'umanità da un unico gruppo ancestrale comune. Cosí, tra i creazionisti, mentre c'era chi si appellava all'autorità della Bibbia per sostenere la discendenza dell'uomo da un'unica coppia, c'era anche chi propugnava una creazione separata per ciascuna razza. Per questi ultimi il racconto della creazione di Adamo ed Eva si sarebbe riferito a una sola delle specie umane. Per gli evoluzionisti si trattava invece di scegliere fra l'origine di tutte le razze da un'unica specie di scimmia o da diverse specie. Come si può vedere, in questo contesto si poteva parlare di distinzione dell'uomo in razze o specie diverse in modo quasi intercambiabile. Il problema è ancora aperto all'epoca di Darwin. Con la sistematizzazione della teoria dell'evoluzione si apre la possibilità di impostare il problema in una forma scientifica. La stessa impostazione, pur con gli apporti delle conoscenze che si sono venute accumulando nel frattempo, può essere riconosciuta negli studi contemporanei sull'argomento.

Prima di concludere questo breve esame delle premesse storiche del problema della classificazione dell'uomo in razze, sembra opportuno un cenno ad alcune figure che non hanno una diretta incidenza sul problema della classificazione, ma che non possono essere trascurate per l'importanza che hanno avuto nel sottolineare la divisione delle razze in superiori e inferiori, gettando quindi uno speciale significato sulla loro esistenza come unità tassonomiche. Se ne considereranno solo alcune, a titolo esemplificativo. Il conte di Gobineau credeva fermamente nella superiorità della razza germanica. È da sottolineare che per molti di questi autori, come si vedrà, il termine 'razza' è usato in accezioni piuttosto vaste e dagli imprecisi confini. Nell'*Essai sur l'inégalité des races humaines* (1853-55), egli cerca di dimostrare una matrice tedesca per tutte le cose positive che la storia del mondo ha prodotto. Nato nobile, egli vedeva nella Francia postrivoluzionaria in cui viveva ogni possibile segno di decadenza dei costumi e, nella storia delle grandi civiltà, la loro grandezza sostituita da civiltà di minor valore. La causa di questo fenomeno viene colta nella mescolanza di razze che sempre caratterizza le epoche di lassismo morale, associate al tramonto delle grandi civiltà. I suoi argomenti sono basati essenzialmente su basi storico-filosofiche piú che bioantropologiche.

Galton è qui considerato non certo per i suoi brillantissimi contributi alla

biologia, alla biometria e nell'ambito di molti altri campi del sapere scientifico, ma per i suoi studi sulle capacità intellettive delle diverse razze. Proprio per il prestigio scientifico del suo autore, le sue conclusioni hanno probabilmente avuto un significato particolare nel dibattito sulle differenze razziali. In un suo studio, le capacità intellettuali di diverse popolazioni sono misurate a partire dal numero di personaggi, storicamente noti per il loro valore in qualche campo delle attività umane, che esse avevano saputo esprimere. Nonostante l'ammissione da parte di Galton dell'insufficienza dei dati, le tecniche quantitative usate assicurano il primo posto ai Greci dell'Attica del V secolo a. C., seguiti dagli Inglesi giú fino ai negri e agli Australiani.

Con Chamberlain, inglese di nascita ma tedesco di elezione, ci si avvicina a tempi e a problematiche assai recenti. Vissuto in Germania, nell'ambiente culturale dominato dai valori a cui si ispira Wagner, di cui sposa una figlia, si interessa principalmente all'aspetto storico-ideologico del problema della razza nonostante avesse avuto una formazione anche scientifica. L'interesse per lui, in questo contesto, deriva dalla lucida insistenza con cui egli si impegnò a dimostrare la superiorità dei Tedeschi e ad attaccare gli Ebrei. Chamberlain morí nel 1927, alla vigilia dell'utilizzazione politica di questa linea di pensiero. È fuor di luogo seguire oltre questa problematica; è bene però sottolineare ancora che i giudizi sulla superiorità di una razza sono per lo piú stabiliti in base all'esame delle conquiste che le diverse civiltà hanno saputo raggiungere. Il fatto che queste siano il prodotto della biologia delle diverse razze, e che queste siano biologicamente diverse, viene naturalmente dato per scontato. Come si è detto, sarebbe improprio analizzare qui l'impatto che questo modo di pensare ha avuto sugli eventi storici; vanno esaminate invece le differenze tra la biologia delle diverse razze e poi le relazioni tra questa e le capacità mentali.

2. *Le differenze tra le razze.*

La teoria dell'evoluzione per selezione naturale fu, com'è noto, proposta da Darwin; la scoperta delle leggi con cui si trasmettono i caratteri ereditari è dovuta a Mendel (1866), anche se il mondo scientifico la prese in considerazione solo all'inizio di questo secolo. Alla teoria dell'evoluzione è stata data una sistemazione rigorosa in termini matematici dalla biologia di popolazioni, utilizzando le conoscenze accumulate nel frattempo dalla genetica.

Non è certo opportuno esaminare qui nei dettagli i concetti fondamentali della biologia di popolazione. Al fine di inquadrare correttamente il concetto di razza basterà ricordare che questo concetto è intermedio tra quello di popolazione e quello di specie. In biologia di popolazione il concetto di razza è ampiamente usato a fini pratici per indicare una rete di popolazioni sufficientemente isolata dalle altre reti di popolazioni della specie, in modo importante ma non abbastanza da generare barriere riproduttive in caso di contatto geografico. Come si vede la definizione è vaga e fondamentalmente arbitraria per quanto riguarda i limiti che separano una razza da un'altra. Questo però non crea proble-

mi in biologia di popolazione, in quanto il concetto di razza è usato come uno strumento (e come tale considerato) per indicare una certa quantità di variabilità con caratteristiche tali da permettere di isolarla dal resto della variabilità che caratterizza la globalità di una specie. Per questa ragione zoologi e botanici impiegano con profitto la nozione di razza. In queste discipline non esiste però il complesso di implicazioni ideologiche cosí rilevante quando lo stesso concetto è applicato all'uomo. Cosí, mentre i caratteri morfologici esterni sono ampiamente usati (anzi costituiscono l'ossatura della metodologia tassonomica), non vi sono problemi ad accettare nuove indicazioni portate da nuove discipline circa l'accuratezza delle classificazioni basate su osservazioni relative alla morfologia esterna dell'essere vivente da classificare. La biologia di popolazione permette di osservare la variazione esistente nella specie umana e di studiare i processi attraverso cui la diversità stessa è stata generata. Darwin del resto sosteneva, precursore anche in questo della biologia moderna, che fosse piú interessante cercare il valore delle differenze tra le popolazioni umane che interessarsi della loro classificazione. Sempre Darwin faceva notare come l'Europeo che sbarcava in India per la prima volta tendesse a vedere tutti gli Indiani uguali, mentre per gli Indiani era assai facile assegnare ognuno al gruppo di appartenenza. Nello stesso tempo probabilmente, tutti gli Europei apparivano uguali agli Indiani. Infatti, mentre è facile riconoscere le distinzioni tra i gruppi maggiori, tra bianchi e negri per esempio, assai piú complesso è classificare la grande varietà dei tipi intermedi. Lo stesso esempio suggerisce l'importanza di un altro fattore assai rilevante, su cui si ritornerà: se esiste una diversità che può apparire ovvia tra i grandi gruppi, esiste anche una grande variabilità al loro interno.

Si considerino, dunque, le differenze piú rilevanti tra le razze. Il colore della pelle è una differenza vistosa, che impressiona per l'ampiezza del suo spettro di variazione nell'uomo. Il colore è determinato dalla concentrazione del pigmento melanina negli strati inferiori della pelle. Questa caratteristica è superficiale non solo per la sua localizzazione; infatti, nonostante sia spesso indicata genericamente come uno dei caratteri piú utili quale elemento distintivo tra le diverse razze, all'interno di ogni razza si hanno variazioni assai ampie del colore della pelle. Basti pensare agli Indiani che appartengono, in tutte le classificazioni, alla stessa razza degli Europei, ma che possono mostrare una colorazione della pelle assai scura. In effetti, forse, l'odore del corpo potrebbe essere piú utile come carattere distintivo. Naturalmente ci si riferisce all'odore del corpo che si potrebbe definire endogeno, dovuto cioè alle particolarità biologiche di una popolazione, non alle sue abitudini alimentari o igieniche. Non ci si riferisce cioè al fatto che l'odore del corpo varia moltissimo con la possibilità (e l'assuefazione culturale) a prendere un bagno o ad usare sostanze odorose nella cura della propria persona; ci si riferisce piuttosto al numero di ghiandole sudorifere (dette ghiandole *A*) che producono sostanze odorifere. Gli Europei e i negri sono infatti dotati di un numero assai elevato di ghiandole sudorifere specializzate per questo scopo, che sono invece in numero assai limitato nella maggior parte degli Orientali.

Le caratteristiche morfologiche del viso sono spesso considerate, nel loro insieme, buoni criteri di discriminazione tra le razze. Le labbra carnose e il naso schiacciato sono considerate caratteristiche dei negri; gli zigomi rialzati e la tipica forma, cosiddetta a mandorla, degli occhi, sono considerate caratteristiche degli Orientali, cosí come i capelli dritti e scuri, mentre capelli che mostrano un estremo grado di arricciamento sono considerati tipici dei negri. Se è vero che nelle loro forme estreme queste caratteristiche consentono una facile identificazione degli stereotipi razziali, è anche vero che gli stessi tratti, in diverse gradazioni e possibilità di combinazione, si trovano in tutte le popolazioni del mondo. Viene spesso indicata, come caratteristica distintiva, anche la struttura generale del corpo, secondo cui gli Orientali sarebbero di costituzione bassa e tarchiata e con arti corti, mentre i negri sarebbero piú longilinei e con arti piú sviluppati. Anche questo criterio è valido nei casi estremi. Usandolo però si può essere in difficoltà a classificare, per esempio, i Pigmei. Cercando di utilizzarlo poi in Europa, la varietà dei tipi che, sotto questo profilo, si possono incontrare per esempio in Italia può lasciare dubbi sull'efficacia tassonomica di questo criterio.

Argomento di grandi dibattiti è stata anche la grande varietà di forme che il cranio assume nell'uomo. Una grande quantità di misure sono state definite e combinate assieme, a generare un'altrettanto vasta serie di indici. Non vi sono apprezzabili differenze in capacità cranica tra una razza e l'altra; vi è al contrario una grande varietà di forme, di cui si cercherà di vedere il significato generale piú avanti. Anche il cerume delle orecchie non si presenta ovunque in forma bagnata e appiccicosa, la piú diffusa tra gli Europei e gli Africani. Gli Orientali, ad esempio, per la maggior parte producono un cerume secco e scaglioso. Appena meno frequente è questo tipo di cerume tra gli Indiani d'America. È però da notare che il cerume appiccicoso e bagnato degli Europei è presente, anche se in proporzioni basse, tra i Cinesi e i Giapponesi, e ancor piú tra gli Indiani d'America, cosí come alcuni Europei e Africani presentano il cerume secco e scaglioso. I dermatoglifi, piú comunemente noti come impronte digitali, si presentano nell'uomo in tre forme fondamentali: archi, anse e vortici. Le frequenze di queste tre forme variano assai da popolazione a popolazione: un prevalere delle anse caratterizza gli Europei e gli Africani, mentre gli Asiatici e gli Indiani d'America hanno piú vortici che anse. È da sottolineare però, anche in questo caso, come la forma a vortici sia presente tra gli Europei, anche se con minor frequenza; cosí come le anse sono presenti tra gli Asiatici e gli Indiani d'America.

3. *I gruppi sanguigni.*

Si sono fin qui considerate differenze, che si potrebbero definire di tipo esterno (o meglio, di forma), tra differenti popolazioni umane. Lo studio delle caratteristiche del sangue (cfr. l'omonimo articolo in questa stessa *Enciclopedia*) delle popolazioni costituisce un'altra fonte di grande interesse per lo studio della variazione sull'uomo; si vedranno in seguito i vantaggi che questo secondo tipo di informazione possiede rispetto alle caratteristiche finora considerate. La scoper-

ta del gruppo sanguigno ABo, all'inizio di questo secolo, ha reso possibile le trasfusioni di sangue e ha aperto la possibilità di studiare in maniera quantitativa la variazione esistente fra popolazioni umane. Popolazioni diverse presentano infatti, in generale, frequenze diverse dei diversi gruppi sanguigni. Oltre ad ABo moltissimi altri gruppi sanguigni sono stati scoperti e le loro frequenze studiate in diverse popolazioni. A titolo esemplificativo, si prenderà qui in considerazione solo la distribuzione di alcuni di essi tra i principali. [Una completa informazione sulla distribuzione delle frequenze dei gruppi sanguigni in popolazioni umane può essere trovata nella monumentale opera di Mourant, Kopec e Domanyiewska-Sobczak 1954].

Nel gruppo ABo, A è suddiviso in A_1 e A_2. Il tipo o è il piú diffuso nel mondo con punte anche del 100 per cento tra gli Indiani d'America, tra i quali B è quasi assente e A_2 lo è completamente. In Asia, B è assai frequente e A_2 ha frequenze assai basse. B ha frequenze basse in Europa, dove è relativamente piú frequente A_2. Gli aborigeni australiani hanno infine frequenze assai basse di B ed assenza di A_2.

Il gruppo Rh è assai noto a tutti per le crisi emolitiche nei neonati dovute ad incompatibilità con il gruppo sanguigno della madre. È un gruppo assai complesso. Per quel che riguarda le frequenze del tipo Rh negativo, esse sono alte in Europa (con una punta intorno al 50 per cento fra i Baschi) e piú basse in Africa; ancora piú raro in Asia, tale tipo è del tutto assente tra gli Indiani d'America. L'elenco e la descrizione delle distribuzioni tra le popolazioni del mondo potrebbe continuare con gli altri gruppi sanguigni noti: MNS, Duffy, Kidd, Diego, ecc. Si vedrà poi come, considerando questi caratteri tutti insieme, sia possibile studiare le relazioni tra le razze. Le proteine del sangue sono un altro gruppo di caratteristiche che varia tra le popolazioni umane; vale per esse, a livello generale, ciò che si è osservato per i gruppi sanguigni.

4. *Le cause delle differenze.*

Si è visto fin qui che esistono differenze tra popolazioni che vivono in parti diverse del mondo. Domandarsi perché queste differenze esistano e cercare di comprendere il modo in cui sono state generate sembra assai naturale. Un'indagine a questo riguardo può essere avviata assumendo come schema concettuale l'evoluzione, ossia il processo attraverso cui le forme viventi cambiano, nel tempo e nello spazio.

La selezione naturale, il *drift* e la migrazione sono le forze che agiscono sulla variabilità delle forme viventi, producendo l'affermazione quantitativa di certe forme su certe altre. Nel caso in questione, ci si trova di fronte a una grande diversità di caratteri tra le diverse popolazioni umane; si tratta di individuare quali meccanismi evolutivi le abbiano generate e ricostruire su questa base la parentela tra le razze. In questo contesto è anche possibile dare una valutazione quantitativa dell'importanza delle differenze realmente esistenti. Per molti dei tratti, che sono i caratteri piú sicuramente distintivi tra le razze, è stata avanzata una

spiegazione della loro diversità in termini di adattamento all'ambiente. Il clima, nelle diverse componenti, sembra un fattore dominante nel determinare le diversità di quelle caratteristiche fisiche che si potrebbero definire superficiali o esterne, in quanto si riferiscono alla forma esterna del corpo. Sembra in effetti ragionevole che la superficie del corpo che rappresenta l'interfaccia principale con l'ambiente sia stata sottoposta a pressioni selettive piú spinte. È ormai accettato da tutti il valore adattativo della pigmentazione della pelle. La sintesi di vitamina D, di fondamentale importanza nel metabolismo del calcio e la cui mancanza provoca il rachitismo, si effettua grazie all'azione catalizzatrice della luce solare ultravioletta. La mancanza di pigmenti nella pelle permette una maggiore penetrazione di luce, che invece è schermata da una pelle pigmentata. Popolazioni che vivono a latitudini elevate ricevono relativamente meno luce di popolazioni che vivono a latitudini piú basse, da qui il colore estremamente chiaro di popolazioni che vivono al Nord. La luce ultravioletta ha anche un effetto nocivo: se assorbita a dosi troppo elevate, favorisce l'insorgere del cancro della pelle; è questa una possibile ulteriore spiegazione della colorazione scura della maggior parte delle popolazioni che vivono a latitudini basse. Tra gli emigranti di origine tedesca che vivono nel Nord del Brasile è stata notata un'incidenza del cancro della pelle numerose volte superiore a quella riscontrata nel resto della popolazione. Nel caso della colorazione della pelle, anche alcune delle accezioni possono essere spiegate in questa chiave. I Lapponi e gli Eschimesi, per esempio, pur vivendo a latitudini estreme, posseggono una pelle relativamente scura; in questo caso le abitudini alimentari fornirebbero loro le necessarie quantità di vitamina D, provenienti dai cibi di origine animale che formano gran parte della loro dieta.

Le forme del corpo sono considerate in rapporto alla temperatura dell'ambiente. In un clima caldo, il problema è di emettere calore il piú rapidamente possibile, per non fare innalzare troppo la temperatura corporea; di qui la necessità di un rapporto volume-superficie che favorisca la seconda. Quindi arti lunghi e struttura longilinea degli Africani. L'opposto nei climi freddi: il problema è di non perdere calore verso l'esterno. Quindi rapporto superficie-volume favorevole al secondo. La forma ideale è una sfera: arti corti e forme tarchiate tentano di avvicinarvisi. Un'utilità adattativa alla temperatura e all'umidità è stata suggerita per quasi tutte le caratteristiche esterne che, come si è visto, differiscono tra le diverse popolazioni della Terra. Cosí le forme schiacciate del viso degli Eschimesi sono considerate un adattamento al clima in cui vivono, e i capelli lanosi, caratteristici degli Africani, sarebbero uno strumento per trattenere l'umidità generata dal sudore e garantire una temperatura costante del cranio. Si potrebbe continuare ma, nonostante il fascino di un tale approccio, non bisogna dimenticare che su tali caratteristiche esterne, proprio per il fatto di essere esterne e quindi evidenti, può aver agito la selezione sessuale. Assai difficile è stabilire il ruolo di quest'ultima in mancanza di una documentazione che provi la persistenza nel tempo di una maggior facilità di accesso a un partner sessuale (che dia luogo ad un aumento di fertilità) per membri di una popolazione con determinate caratteristiche. Si è quindi visto come la selezione possa essere

considerata un importante agente per la determinazione di certe caratteristiche del corpo.

Vi sono però diverse ragioni che rendono queste caratteristiche esterne non molto adatte allo studio dell'evoluzione biologica dell'uomo attraverso la comprensione di quanto in effetti le diverse razze siano differenti. In primo luogo bisogna ricordare che, da un punto di vista biologico, la somiglianza fra due individui è determinata dalla quantità di informazione genetica che i due individui hanno in comune. Per poter quindi sapere quanto simili siano due popolazioni, bisogna conoscere la loro somiglianza in termini genetici, ossia quanto simili siano le loro frequenze geniche. Il numero di geni dell'uomo attualmente noti costituisce soltanto una piccola frazione del suo patrimonio genetico. Se si intende valutare quanto simili siano i patrimoni genetici di due popolazioni, si è costretti a tener conto dei geni conosciuti; si dovrebbero però preferibilmente usare quelli che hanno le caratteristiche per essere considerati un campione casuale di tutto il patrimonio genetico. La caratteristiche qui definite come esterne sono quelle che meno rispondono a questo criterio. Proprio il fatto che esse siano i caratteri comunemente usati per distinguere una razza dall'altra le pone tra quelli che piú variano passando da una razza ad un'altra; esse inoltre sono per la maggior parte ereditate in modo geneticamente non semplice, trovandosi spesso sotto il controllo di numerosi geni. Ciò rende difficile risalire dalle differenze che si osservano tra due popolazioni, per esempio il colore della pelle, alle loro differenze nelle frequenze geniche. Alcuni di questi caratteri, anche se ereditabili in notevole misura, potrebbero essere soggetti ad influenze ambientali destinate ad alterarne fortemente l'espressione. È questo, per esempio, il caso della statura, che sotto la spinta dei cambiamenti di abitudini igienico-alimentari, in quest'ultimo secolo è in media notevolmente aumentata in molti paesi; infine, proprio perché sottoposte al controllo di molti geni, le variazioni di queste caratteristiche nelle diverse popolazioni non dipendono da forze evolutive di tipo casuale, ossia non vengono regolate dal fenomeno noto come *drift* o deriva genetica. I caratteri sottoposti a deriva genetica sono infatti quelli che meglio si prestano a studi di tipo filogenetico.

Nessuna popolazione è infinita, anzi le popolazioni di cacciatori-raccoglitori (condizione in cui tutta l'umanità si trovava fino a circa diecimila anni fa) vivono, com'è noto, in gruppi poco numerosi. Le ridotte dimensioni delle popolazioni provocano, di per sé, degli squilibri nelle frequenze geniche, legati al fatto che, in tali condizioni, i geni trasmessi alla generazione successiva sono un campione casuale dei geni della popolazione parentale. Se una popolazione si divide in due parti e almeno una migra verso una nuova localizzazione che riduca in pratica a zero i matrimoni tra le due popolazioni, le frequenze dei caratteri non sottoposti a pressioni selettive, sotto l'azione della deriva genetica, diverranno, in media, tanto piú diverse quanto maggiore è il tempo di separazione (in generazioni). Se invece le due popolazioni, dopo la separazione, vivono in luoghi che presentano le stesse condizioni ambientali, allora un carattere, che sia sottoposto a pressione selettiva di tipo stabilizzante, verrà mantenuto nelle stesse proporzioni in entrambe le popolazioni. Naturalmente proporzioni diverse verranno a stabilirsi, sempre sotto la spinta della selezione, se gli ambienti in cui le due popolazioni si stabiliscono hanno caratteristiche diverse che influenzano quel carattere.

I gruppi sanguigni e le proteine del sangue, almeno in molti casi, sembrano non presentare parecchie di queste limitazioni. Dato che le proprietà del sangue sono determinabili mediante test di laboratorio, esse hanno una maggior probabilità di offrire un campione del patrimonio genetico di una popolazione in cui non siano rappresentati in misura maggiore i caratteri che variano di piú passando da una popolazione a un'altra. Inoltre esse sono ereditate geneticamente in modo semplice ed è quindi facile stabilirne la frequenza nelle diverse popolazioni. Per la maggior parte di questi caratteri del sangue, non è stato messo in rilievo uno spiccato valore adattativo. Molte delle associazioni suggerite fra certi gruppi sanguigni e certe malattie o non sono state confermate, o si è trovato che non sono sempre le stesse in tutte le popolazioni. Solo i rapporti con la malaria sono stati provati, relativamente però a un numero limitato di queste caratteristiche del sangue. È quindi ragionevole pensare che una causa importante della loro variazione sia stata la migrazione seguita dall'azione della deriva genetica. I gruppi sanguigni e le proteine del sangue sembrano quindi piú adatti delle caratteristiche esterne, piú facilmente misurabili con tecniche antropometriche che genetiche, per valutare le differenze globali nel patrimonio genetico delle differenti popolazioni umane.

5. *Differenze tra ed entro le razze umane.*

Già Darwin metteva in guardia contro la semplificazione di considerare tutti gli appartenenti a un gruppo razziale diverso dal nostro uguali tra loro solo perché è assai facile distinguerli da un Europeo. Darwin, acutissimo osservatore delle realtà naturali, aveva colto l'estrema varietà esistente all'interno dei grandi gruppi di popolazioni umane che vanno sotto il nome di razze. Va ricordato che Darwin basava le sue osservazioni sulle caratteristiche esterne dell'uomo che, come si è detto, sono quelle che piú sottolineano le differenze tra i gruppi. Se si esaminano le frequenze dei gruppi sanguigni, la realtà di una grande variabilità all'interno dei gruppi diviene un dato facilmente apprezzabile da tutti. In *The Genetic Basis of Evolutionary Change* [1974] Lewontin illustra efficacemente il problema, già da lui chiarito due anni prima. È possibile suddividere la variazione totale che si osserva nella specie umana in parti, corrispondenti ai contributi di diversi livelli di aggregazione che si possono stabilire per le popolazioni. La diversità all'interno di un gruppo si può calcolare a partire dalle frequenze con cui le diverse forme di un carattere si presentano. Si immagini per esempio di prendere tutte le popolazioni d'Europa (Italiani, Tedeschi, Francesi, ecc.) e di calcolare la diversità, separatamente, all'interno di ciascun gruppo nazionale. Se le frequenze dei diversi caratteri non variano passando da un gruppo nazionale a un altro, assumendo l'Europa come un gruppo unico e misurando la diversità al suo interno, questa dovrebbe ovviamente essere la stessa misurata al-

l'interno di ciascun gruppo nazionale. Se invece vi sono delle differenze tra le frequenze dei caratteri all'interno dei gruppi nazionali, l'Europa, presa come un unico gruppo, avrà al suo interno una diversità superiore alla media delle diversità misurate all'interno dei singoli gruppi nazionali. Procedendo allo stesso modo, si potrebbero calcolare le diversità all'interno di ogni gruppo nazionale del mondo e poi, riuniti i gruppi nazionali in razze, calcolare la diversità all'interno di queste. Infine, unendo tutte le razze insieme, si potrebbe calcolare la diversità totale all'interno dell'umanità considerata come un solo gruppo. La frazione della variazione totale rappresentata dalla differenza tra la diversità calcolata all'interno delle razze e quella all'interno dei gruppi nazionali è una misura dell'importanza del contributo delle differenze tra gruppi nazionali alla variazione totale. La frazione della variazione totale rappresentata dalla differenza tra la variazione totale stessa e la variazione calcolata all'interno delle razze dà un'idea dell'importanza delle differenze tra razze. Questi calcoli sono stati eseguiti usando diciotto gruppi sanguigni e proteine del sangue; sebbene vi siano variazioni tra i contributi dei diversi caratteri, la loro media mostra che l'85 per cento della variazione presentata dalla specie umana si trova all'interno dei gruppi nazionali, il 7,5 per cento è dato dalle differenze tra gruppi nazionali, e solo il 7,5 per cento dalle differenze tra razze. Le percentuali da attribuire alle differenze tra razze e tra gruppi nazionali variano al variare dell'assegnazione di certi gruppi a una razza piuttosto che a un'altra. Come si è visto, il problema non è facile da risolvere; fortunatamente questo non influenza il fatto che l'85 per cento della variazione si trova all'interno dei gruppi nazionali. Inoltre questo valore è di certo una sottostima, in quanto nei calcoli è stato dato lo stesso peso a popolazioni grandi e piccole. Popolazioni di poche migliaia di abitanti (per esempio i Baschi, gli Indiani d'America, ecc.), che per di piú, com'è noto, variano piú delle grandi rispetto alla media mondiale, dànno un contributo superiore al dovuto alla variazione tra gruppi nazionali, mantenendo cosí entro il limite dell'85 per cento la variazione all'interno dei gruppi nazionali. Le differenze razziali non aggiungono quindi molto alla variazione osservabile all'interno dei gruppi stessi. A questo punto ci si viene a trovare in una situazione quasi paradossale. Le differenze nel patrimonio genetico di razze diverse sono molto ridotte. Come si è già osservato, è molto semplice cogliere le differenze razziali tra i gruppi maggiori, distinguere cioè un bianco da un negro da un orientale; inoltre, pur non essendo rigorosamente provato, sembra assai valido spiegare le variazioni nei tratti «superficiali» (colore della pelle, forma del corpo, ecc.), che consentono una rapida classificazione dei principali tipi razziali, come adattamenti all'ambiente in cui quelle popolazioni hanno vissuto. Se questo è vero, si ha una buona spiegazione per questa apparente contraddizione. I tratti «superficiali», soggetti all'azione selettiva, sono cambiati rapidamente e mostrano una variazione tra le razze di gran lunga superiore alla stragrande maggioranza del resto del patrimonio genetico che non varia molto, come si è visto, passando da una razza all'altra. Si vedrà piú avanti come al problema sia stato portato, recentemente, un importante contributo.

6. *L'origine delle razze.*

Su questo problema esiste oggi un dibattito che, in mutate forme, ripercorre le strade della discussione predarwiniana sull'origine delle razze da uno o da diversi gruppi progenitori. Il dibattito moderno si svolge tra chi ritiene che le razze siano derivate localmente dall'evoluzione di popolazioni di un progenitore di *Homo sapiens* (*Homo neanderthalensis*) e chi sostiene che le razze odierne discendano tutte da un'unica popolazione (o gruppo di popolazioni) che poi si sarebbe differenziata nelle forme moderne per migrazione e successiva selezione e deriva genetica. Contro la prima tesi è la bassa probabilità che *Homo sapiens* sia evoluto, tante volte quante sono le razze che si vogliono riconoscere (non meno di quattro o cinque comunque), da un suo progenitore, indipendentemente, in diverse parti del mondo. Questa tesi inoltre avrebbe bisogno di sostegni di tipo archeologico che invece, quand'anche esistano, sono estremamente limitati. La seconda ipotesi, la cui logica sarà qui sintetizzata, non è naturalmente andata esente da critiche. La scelta dei caratteri da usare per l'analisi è un problema chiave, come si vedrà, in parte risolto. Essa però consente lo sviluppo di una discussione del problema coerente con le moderne conoscenze di biologia di popolazione. Condizione necessaria perché si abbia differenziazione tra due popolazioni di viventi appartenenti alla stessa specie è una loro separazione che annulli la possibilità di incroci fecondi. Per le popolazioni umane non mancano certo testimonianze (sia di tipo archeologico, sia di tipo storico-letterario) di migrazioni, fin dai tempi piú antichi; assai ben studiata dal punto di vista archeologico è, per esempio, quella legata alla diffusione dell'agricoltura dal Medio Oriente all'Europa. Per essa si conoscono con buona approssimazione le date di inizio (circa 10 000 anni fa) e le date in cui numerose località dell'Europa furono raggiunte dall'agricoltura. Meno dettagli sono invece noti sulla migrazione di quei popoli che dall'Asia si spostarono nelle due Americhe attraverso lo stretto di Bering. Le distanze geografiche favoriscono la differenziazione di per sé, anche se non esistono barriere che si oppongano alle comunicazioni; in mancanza di barriere di separazione la differenziazione è però graduale e continua. Questo tipo di differenziazione è caratteristico delle razze umane che, come si è visto, mostrano tra i gruppi principali un gran numero di popolazioni con caratteristiche intermedie. È possibile, a partire dalla variazione che si osserva oggi, ricostruire, dandogli, per esempio, la forma di un albero filogenetico, le modalità con cui questo fenomeno ha avuto luogo nel tempo. Risultati piú netti si ottengono se gli eventi di separazione e differenziazione, che si riflettono nelle biforcazioni dell'albero, si succedono nel tempo sequenzialmente. Ma anche eventi, quali una migrazione successiva alla separazione tra due popolazioni già rappresentate nell'albero, non costituiscono, entro certi limiti, un ostacolo insormontabile alla ricostruzione degli eventi.

La rappresentazione della storia evolutiva dell'uomo mediante alberi filogenetici è ormai accettata nella letteratura biologica [cfr. Cavalli-Sforza e Piazza 1975]. Senza pretendere di entrare nei dettagli tecnici, si può cercare di darne un'idea. Esistono tecniche statistiche che consentono, in modo oggettivo, di clas-

sificare le forme viventi in base alle misure delle loro caratteristiche e di esprimere questa loro somiglianza sotto forma di albero filogenetico. Si tratta, nell'insieme di tutte le popolazioni, di trovare prima i due gruppi che mostrano nei loro componenti la maggiore diversità. Questo costituisce la prima biforcazione dell'albero. Poi, all'interno dei due gruppi cosí creati, si ripete l'operazione per cercare, all'interno di ciascun gruppo, la separazione che mostra la maggiore differenza tra i due sottogruppi cosí ottenuti e cosí via, fino a che non si esauriscano le popolazioni da classificare. Si è visto come la contraddizione fra la scarsa diversità genetica tra le razze e la facilità con cui è possibile classificare le popolazioni, almeno al livello delle tre razze principali, sia superabile se si ammette che esistono caratteri «superficiali» che variano molto in risposta alle pressioni selettive dell'ambiente, ed altri che variano meno. Questi ultimi caratteri, ipotizzando che non siano soggetti a pressione selettiva, o almeno che subiscano una pressione assai piú blanda, rifletterebbero meglio le relazioni di parentela filogenetica fra le razze. Se si immagina infatti che tutte le popolazioni discendano da una comune popolazione madre, i caratteri non sottoposti a selezione (o soggetti a una selezione blanda) varierebbero per i meccanismi casuali dell'evoluzione (*drift* genetico) e quindi le somiglianze relative a questi caratteri rifletterebbero la lunghezza del tempo di separazione fra le razze. I gruppi sanguigni e alcune proteine del sangue sembrano soddisfare questi criteri. Anche se non privi di valore adattativo, si può certo affermare che questi caratteri sono di gran lunga meno soggetti a selezione dei caratteri qui definiti superficiali. Negli anni '60, Cavalli-Sforza ed Edwards, costruirono un albero filogenetico usando i gruppi sanguigni, ottenendo risultati confermati in seguito su materiale molto piú abbondante. Essenzialmente, nel loro albero, venivano separati gli Europei e gli Africani da una parte, gli aborigeni australiani, gli Orientali e gli Indiani d'America, dall'altra.

Già nel 1965 essi avevano notato che, se invece dei gruppi sanguigni venivano usate misure antropometriche (essenzialmente i caratteri «superficiali»), si otteneva un albero sostanzialmente diverso. In esso gli Europei, gli Orientali e gli Indiani d'America cadevano in un gruppo separato da quello comprendente Africani e Australiani. Un albero essenzialmente simile è stato ottenuto da Howells utilizzando un gran numero di misure di crani da popolazioni di tutto il mondo, raccolte assai accuratamente. L'albero costruito su dati antropometrici mette insieme popolazioni che vivono nello stesso ambiente suggerendo, in accordo con quanto detto in precedenza sui caratteri «superficiali», che i dati relativi a misure di crani riflettono essenzialmente l'adattamento alle condizioni ambientali. È possibile eliminare, attraverso tecniche statistiche, l'effetto di una variabile su un'altra. Se si toglie in questo modo l'effetto del clima dai dati craniometrici di Howells e si costruisce di nuovo, con questi dati che si potrebbero chiamare «puliti», l'albero filogenetico, si riottiene il primo tipo di albero, quello generato usando i gruppi sanguigni, che vede Europei ed Africani da una parte, Orientali, Indiani d'America e Australiani dall'altra. Questo risultato, nella sua semplicità, è certamente sorprendente e, pur non provandola in modo definitivo, certamente rende assai piú forte la capacità persuasiva di tutta la costruzione.

È assai interessante notare che, in base a considerazioni sulla velocità di sostituzione di un amminoacido in una proteina, si può giungere alla stima del tempo di separazione tra le popolazioni. Queste stime, per le assunzioni che implicano, vanno prese con cautela; è comunque interessante notare che il tempo a cui si fa risalire la prima separazione è assai piú recente della data stimata per la comparsa della specie *Homo sapiens*. Si potrebbe quindi essere d'accordo con Goldsby [1977] quando considera che, se questo approccio non prova che tutti gli uomini sono fratelli, prova quanto meno che essi sono cugini e che tutte le razze sono rametti sul ramo principale di un comune albero di famiglia. Senza dubbio le conoscenze attuali non permettono risposte definitive, ma sulla loro base si potrebbero sottoscrivere queste parole.

7. *Una descrizione della variabilità dell'uomo.*

Chiarito il valore del concetto di razza e i limiti della sua validità come strumento per riferirsi a certe caratteristiche della variabilità nella specie *Homo sapiens*, si può considerare nella sua giusta luce il problema di una tassonomia dell'uomo. Il concetto di razza geografica sembra il piú adatto allo scopo. Per razza geografica si intende un gruppo di popolazioni che presentano caratteristiche simili e che vivono in un'area geograficamente delimitata.

Come si è potuto vedere, sono state proposte numerose tassonomie umane anche a livello di razza geografica, nonostante che questo concetto, anche per il modo in cui è stato definito, sia quello che meno si presta ad interpretazioni conflittuali. Si segue qui la suddivisione proposta da Garn (1961), non per particolari suoi meriti, ma perché, seguendo grosso modo la ripartizione della Terra in continenti, sembra quella a piú alto contenuto descrittivo, lasciando cosí ad altri momenti il problema dell'interpretazione della diversità osservata.

Nove sono le razze proposte. Gli Amerindi consistono di un vasto numero di popolazioni che vivono nelle due Americhe. Queste popolazioni in tempi precolombiani erano di dimensioni piuttosto ridotte e abbastanza isolate. La coltivazione del mais consentí però la comparsa, sugli altipiani dell'America centrale e meridionale, di strutture complesse a livello politico-demografico. Queste popolazioni mostrano caratteri chiaramente asiatici e la loro separazione dalle popolazioni dell'Estremo Oriente viene fatta risalire da 3000 a 25 000 anni fa. Le forme del viso hanno caratteristiche asiatiche e i capelli sono a struttura grossolana e diritti. Barba e peli del corpo non sono abbondanti. I Polinesiani occupano nell'Oceano Pacifico una vasta area che va dalla Nuova Zelanda alle Hawaii, all'isola di Pasqua. I caratteri morfologici sono intermedi tra quelli di altre razze, con risultati che sono stati giudicati dai visitatori europei tanto lusinghieri dal punto di vista estetico da passare nel mito. I Micronesiani occupano una serie di piccole isole del Pacifico, fatto da cui deriva la loro denominazione. La loro pelle è scura, la corporatura minuta e i capelli arricciati a spirale molto stretta. I Melanesiani-Papua vivono in Nuova Guinea, Nuova Britannia, nelle isole Salomone e in altre isole minori. Di pelle scura e con capelli arricciati a spirale

stretta erano stati visti in passato come «africani fuori posto». L'ambiente assai diverso in cui vivono (dalle coste spesso malariche agli altipiani sopra i 1500 metri) dà ragione della grande diversità di lingue e di forme culturali e biologiche che si riscontrano in queste popolazioni. Degli aborigeni australiani fanno parte molte popolazioni indigene che vivono in Australia e i Tasmaniani, completamente sterminati dall'opera di colonizzazione degli Europei. Di pelle generalmente scura possono avere capelli castani o perfino rossastri a struttura fine. I peli del corpo sono abbondanti e la calvizie è frequente a differenza degli Asiatici e degli Amerindi. Gli Asiatici occupano l'Asia continentale, il Giappone, le Filippine, l'Indonesia, Sumatra, Borneo e Giava. La pelle ha il caratteristico colore sebbene la grande varietà degli ambienti occupati da queste popolazioni faccia loro assumere toni bruni al Sud e in genere assai piú chiari al Nord. Le pieghe della pelle, che dànno origine alla caratteristica forma «a mandorla» degli occhi, sono assai comuni. I peli del corpo come la barba tendono ad essere radi o non presenti del tutto, i capelli hanno in genere struttura grossolana. Gli Indiani vivono nella regione compresa tra i picchi dell'Himalaya e l'Oceano Indiano. La struttura sociale, con la sua divisione in caste, e la tendenza all'endogamia hanno creato notevole variabilità locale tra queste popolazioni. I tratti del volto appaiono spesso di tipo europeo, anche se, specialmente nel Sud, il colore della pelle può essere assai scuro e in certe popolazioni le caratteristiche esterne del corpo assumono caratteri australoidi. Per quanto concerne gli Europei, solo negli ultimi quattro secoli si sono insediati in numero considerevole in regioni diverse dall'Europa, l'Africa del Nord e il Medio Oriente. La complessità della tassonomia degli Europei è in parte dovuta al fatto che i primi tassonomisti erano Europei e quindi grande cura è stata dedicata fin dal principio allo studio di queste popolazioni. Inoltre motivazioni non scientifiche di tipo diverso (nazionalismi, differenze tra regioni all'interno dello stesso paese, per non parlare del razzismo), molte delle quali con rilevanti riflessi politici ed economici, hanno pure avuto un notevole peso nel sottolineare le differenze tra gruppi in realtà sostanzialmente assai simili. Questo non vuol però dire negare il notevole gradiente Nord/Sud che è possibile trovare, per esempio, nel colore della pelle, che va dai toni lattei delle popolazioni del Nord a quelli quasi bruni delle popolazioni mediterranee. Gli Africani, suddivisi in popolazioni anche assai diverse tra loro, occupano il continente africano. Un aumento del pigmento melanina nella pelle è forse la loro piú nota caratteristica, anche se nella parte orientale e in quella meridionale del continente la pigmentazione è relativamente ridotta. L'estrema spiralizzazione dei capelli, il naso camuso e la pronunziata protrusione delle labbra sono molto comuni.

8. *Razza e capacità mentali.*

Fatto il punto su quanto la moderna biologia di popolazione può fornire in termini di conoscenze scientifiche sul problema delle differenze tra le razze, e quindi sulla validità scientifica della loro esistenza come unità di classificazione

della specie *Homo sapiens*, si può affrontare su solide basi una serie di problemi legati alla razza.

Una notevole risonanza ha avuto, negli anni '70, il dibattito sulle diversità razziali relativamente a quella che si potrebbe chiamare «abilità mentale». Sarebbe a tutti piú conosciuto il termine 'intelligenza', ma l'uso di una parola diversa serve a sottolineare uno dei problemi a questo proposito piú importanti: è molto discutibile che ciò che viene di solito misurato possa essere definito «intelligenza». Certo non è nuova l'idea di confrontare gruppi diversi per vedere se è possibile trovare in essi un ordine gerarchico, su una qualche scala che, in qualche modo, misuri la «superiorità» di un gruppo rispetto a un altro. Come si è accennato in precedenza, fin dai tempi piú antichi era cosa assai frequente per gruppi di ogni parte del mondo considerare se stessi superiori a tutti gli altri, e ai vicini in particolare, per caratteristiche morali o intellettuali. Si parte quindi sempre da un giudizio sulla «cultura» di un certo gruppo. Poi si uniscono alla cultura dei tratti di tipo fisico e si fondano insieme le due realtà in un giudizio di inferiorità. Lo sviluppo di questo tipo di argomentazioni esula dall'argomento qui trattato, ma data l'importanza che ha come presupposto, troppo spesso non dichiarato, del dibattito sulle differenze razziali in abilità mentali, sembra importante averne accennato e tenerne conto in seguito.

Fatta questa premessa, si possono ora considerare i modi in cui le capacità mentali sono state misurate. L'ovvia associazione tra mente e cervello ha spinto a cercare di utilizzare lo studio di questo organo per stabilire differenze nelle funzioni che esso esplica. La neurologia è disciplina in grande sviluppo, ma fino ad ora non consente di ottenere risultati scientificamente validi nello studio delle relazioni tra cervello e capacità intellettive nell'uomo. Il problema è in effetti molto complesso. A questo proposito, nella sua ricerca di prove a favore della disparità razziale, Baker [1974] deve ammettere che non esiste, allo stato attuale delle conoscenze, la possibilità di usare studi di fisioanatomia del cervello a favore o contro l'esistenza di differenze nelle capacità mentali tra le razze umane.

Tutto il dibattito si basa essenzialmente sui risultati dei test per la misura del quoziente di intelligenza. Assai debole, infatti, sembra la possibilità di usare, a favore di differenze razziali nelle capacità mentali, l'evidenza derivante da quegli studi che cercano di stabilire un ordine gerarchico tra le culture. Baker, per esempio, propone una lista di condizioni per definire il grado di civilizzazione di un popolo, lista che si riporta qui come esempio concreto del livello a cui il dibattito si svolge.

- Nelle circostanze abituali della vita che si svolgono in luogo pubblico si coprono i genitali e la maggior parte del tronco con vestiti. (Questo viene ricordato per primo, perché la nudità di una persona è di solito la sua caratteristica piú ovvia).
- Tengono pulito il loro corpo e si preoccupano di eliminarne i rifiuti.
- Solo per ragioni mediche lo mutilano o lo deformano in modo grave.
- Hanno conoscenze sufficienti per eseguire costruzioni in mattoni o pietra, se tali materiali sono disponibili nel loro territorio.

- Molti dei loro componenti vivono in città o cittadine collegate da strade.
- Coltivano piante a scopo alimentare.
- Domesticano animali e usano alcuni dei piú grossi come mezzi di trasporto (o li hanno usati nel passato), se specie adatte sono disponibili.
- Sanno come usare i metalli, se questi sono disponibili.
- Conoscono l'uso della ruota.
- Scambiano proprietà usando denaro.
- Ordinano la società con un sistema di leggi, che vengono fatte rispettare in modo tale che i loro componenti si possono occupare delle cose che li riguardano, in tempo di pace, senza pericolo di attacchi o di arresti arbitrari.
- Permettono a persone accusate di difendersi e portare testimoni a loro difesa.
- Non usano la tortura per ottenere informazioni o come mezzo di punizione.
- Non praticano il cannibalismo.
- I loro sistemi religiosi comprendono degli elementi etici e non sono solo puramente e grossolanamente superstiziosi.
- Usano la scrittura (non semplicemente una successione di disegni) per la comunicazione delle idee.
- Esiste una qualche idea sull'uso astratto dei numeri, staccati da oggetti reali (o, in altre parole, è stato dato almeno un avvio allo studio della matematica).
- Si servono di un calendario che presenta un'approssimazione di pochi giorni su un anno.
- L'istruzione dei giovani in discipline intellettuali è istituzionalizzata in qualche modo.
- Le belle arti sono apprezzate.
- La conoscenza e la comprensione sono valutate come fini a se stesse.

Come si vede, il punto di vista è strettamente occidentale e, a parte il sorriso che alcuni punti possono generare, manca totalmente ogni riferimento alla capacità di una civiltà di stabilire un equilibrio con le risorse naturali a sua disposizione. È questa una chiave di lettura delle civiltà, di solito considerate inferiori, che solo in tempi recenti sta affermando la sua importanza. Non estranea a questo è probabilmente la consapevolezza, che va sempre piú diffondendosi tra i membri delle società cosiddette avanzate, della fragilità e della scarsa sensibilità della loro stessa civiltà nel cogliere il pericolo insito nell'alterazione indiscriminata degli equilibri naturali degli ambienti in cui si sono sviluppate. Tale atteggiamento si riflette, e ha una forte incidenza negativa, sulla qualità della vita degli appartenenti a tali tipi di culture. Questo stato di disagio, e la consapevolezza delle sue cause, hanno fatto riscoprire come valori altamente positivi i meccanismi di controllo e regolazione dell'uso delle risorse, mostrati anche, e soprattutto, da popolazioni di cacciatori-raccoglitori e che pure, a volte, non sarebbero in grado di soddisfare nessuno dei punti elencati da Baker. Cercare di creare gerarchie nelle civiltà è quindi quasi impossibile, a meno di usare criteri arbitrari. Questo elimina la necessità di criticare il passo successivo, che consiste nel cercare quali popolazioni (appartenenti a quali razze) hanno dato origine a civiltà piú o meno progredite.

Le misure del quoziente d'intelligenza sono invece considerate da molti una misura oggettiva delle capacità mentali. Il dibattito si è acceso dopo che Jensen [1969] ha attirato l'attenzione sulle differenze tra le medie dei valori del coefficiente di intelligenza dei bianchi e dei negri americani e ha affermato che tale differenza è, per la maggior parte, di natura genetica.

Anzitutto si tratta di vedere che relazione c'è tra quoziente d'intelligenza e capacità mentali. Non è questo il contesto per affrontare il quasi insolubile problema della definizione di intelligenza. È qui sufficiente cercare di avere un'idea di che cosa è, e cosa misura il quoziente d'intelligenza. Questo viene calcolato in base alle risposte a semplici domande e alle soluzioni a problemi brevi di varia natura (i cosiddetti test). Il punteggio viene poi standardizzato rispetto a una popolazione di riferimento in modo che la media sia 100; punteggi superiori e inferiori indicano quindi la posizione del soggetto rispetto alla media della popolazione di confronto. La loro origine va fatta risalire a Binet che, all'inizio di questo secolo, si interessò alla misura dello sviluppo intellettuale dei bambini. Originalmente questo strumento fu usato per determinare quali bambini potessero essere definiti intellettualmente sotto la norma e avviati a scuole speciali ma ben presto l'uso fu esteso ad altre istituzioni, soprattutto militari. Negli Stati Uniti i test sono stati impiegati in ogni possibile campo, ma specialmente nella scuola. In effetti al quoziente d'intelligenza viene generalmente riconosciuta la capacità di predire il rendimento scolastico, almeno su base statistica. Questo significa che un bambino con alto quoziente d'intelligenza il piú delle volte riuscirà bene a scuola, e poiché nelle società occidentali un buon successo nella carriera scolastica è spesso un prerequisito per ottenere occupazioni rimunerative, il quoziente d'intelligenza, in generale, predirà anche il successo dell'individuo nella società.

Sono stati messi a punto numerosi tipi di test nel tentativo di ovviare alle molteplici critiche loro mosse. I test che si affidano ad abilità non verbali spesso ricorrono però a raffigurazioni che fanno riferimento ad un certo ambiente culturale particolare. Anche i test che usano forme geometriche e chiedono di trovarne associazioni logiche, e quindi sembrerebbero i piú liberi da legami con una particolare cultura, non possono essere considerati completamente privi di riferimenti culturali. L'abitudine a trattare con forme simboliche non può infatti essere considerata la stessa in culture diverse; si può quindi dire che i test per la misura del coefficiente di intelligenza misurano la parte delle capacità mentali che servono a percorrere con successo un certo curriculum scolastico. È da notare, comunque, che questa capacità è la somma delle capacità innate e dell'esperienza del soggetto, non una misura di una pura capacità innata. Questo porta ad affrontare il problema dell'ereditarietà del coefficiente di intelligenza.

L'intelligenza (non solo il quoziente d'intelligenza) è una funzione del cervello, e quindi sarebbe assurdo pensare che non sia in qualche misura sotto controllo genetico, cosí come lo è l'organo che ne è sede. Il problema, che consiste nello stabilire la relativa importanza del controllo genetico e di quello ambientale sull'espressione di questo carattere, è complicato dal fatto che l'intelligenza è un

carattere senza dubbio influenzato da molti geni, di cui peraltro non si conosce nemmeno il numero. Le procedure della genetica mendeliana non risolvono tale problema in maniera netta; si deve quindi ricorrere a procedure statistiche. Sono noti molti esempi di famiglie in cui capacità mentali di qualche natura ricorrono di generazione in generazione. Ad esempio, sono stati contati quarantasei musicisti a livello professionale tra gli ascendenti e discendenti maschi di Johan Sebastian Bach. La famiglia Darwin è un altro esempio spesso citato. È però anche noto che dalla famiglia non provengono solo i geni: con il patrimonio genetico viene ereditato anche quello economico. Ancora piú importante è notare che, di solito, i genitori e l'ambiente familiare sono le persone e i luoghi delle prime esperienze di apprendimento, aventi nello sviluppo delle capacità mentali del bambino un'influenza assai notevole. È quindi chiaro che il fattore ambientale è tutt'altro che irrilevante rispetto alle capacità mentali in generale e al quoziente d'intelligenza in particolare.

Uno degli strumenti piú efficaci per determinare l'ereditarietà genetica di un carattere è costituito dallo studio di quel carattere in gemelli identici. I gemelli sono di due tipi: fraterni e identici. I gemelli fraterni, o dizigoti, che provengono da due uova e due spermatozoi, dal punto di vista genetico non sono piú simili di due fratelli. I gemelli identici o monozigoti vengono invece da un solo uovo, fertilizzato da un solo spermatozoo; questo assicura la completa identità del loro patrimonio genetico. Si può però verificare che gemelli identici, pur avendo di solito quozienti d'intelligenza assai simili, possano mostrare differenze anche di venti punti. Tali differenze sono quindi da attribuire all'ambiente.

Un'ulteriore opportunità di studio del problema è offerta da gemelli identici che, per varie vicende, vivano separati. Essi infatti sono identici da un punto di vista genetico, ma, essendo cresciuti in ambienti diversi, dovrebbero mostrare quanto l'ambiente possa influire nel tratto in esame. In effetti studi su casi di questo genere hanno mostrato che la somiglianza tra il quoziente d'intelligenza di gemelli identici cresciuti in ambienti diversi è piú bassa di circa un quinto di quella mostrata dallo stesso tipo di gemelli cresciuti assieme. I gemelli fraterni, che sono geneticamente fratelli, ma certamente condividono lo stesso ambiente molto di piú di due fratelli, mostrano una somiglianza tra i loro coefficienti che è piú bassa di quella dei gemelli identici cresciuti in ambienti diversi. Tutto questo indica una forte ereditarietà genetica del quoziente d'intelligenza. Le stime dell'ereditarietà genetica che cosí si ottengono da questo tipo di studi sono piuttosto elevate, anche se certo ben lontane dall'indicare una totale determinazione genetica del quoziente d'intelligenza. Non sembra opportuno dare indicazioni quantitative di tale misura, perché il loro significato è tecnico e sfuggirebbe in un contesto come questo; c'è inoltre una serie di motivi che fanno mettere in dubbio la loro validità. Esse infatti dipendono dal modello di trasmissione che viene ipotizzato, e, come è stato visto all'inizio, non è possibile, al momento, darne una specifica formulazione. Inoltre, nel loro calcolo, non si tiene conto della cosiddetta interazione fra genotipo ed ambiente, del fatto cioè che un dato patrimonio genetico potrebbe realizzarsi meglio in un ambiente piuttosto che in un altro, ma che, allo stesso tempo, questo potrebbe non essere vero per un altro genotipo. Anche nel caso poi che questo secondo genotipo si sviluppi meglio nel secondo ambiente, esso potrebbe mostrare un miglioramento quantitativamente diverso. Per organizzare un esperimento del genere nell'uomo, si dovrebbero studiare le reazioni di ogni genotipo in ogni ambiente, ma, data la quasi infinita varietà di genotipi e ambiente nell'uomo, è evidente come questa situazione sia impossibile da realizzare. Cavalli-Sforza e Bodmer [1971] sottolineano che, anche se tutte le influenze ambientali rilevanti per lo sviluppo del carattere fossero note, è assai difficile ottenere nell'uomo delle misure appropriate che ne consentano il controllo nell'analisi statistica dei dati. Bisogna quindi ricordare che, dal momento che gli ambienti sono diversi da popolazione a popolazione, le stime dell'ereditarietà ottenute per una popolazione non sono valide per un'altra.

Per dare un'idea di quanto detto sopra si può guardare a un esperimento condotto sui topi da Cooper e Zubett e citato da Cavalli-Sforza e Bodmer, anche se, negli animali, il controllo dell'ambiente è un problema assai piú semplice. L'esperimento usa due linee di ratti che sono stati selezionati per molte generazioni in base alla loro capacità di orientarsi in un labirinto: si hanno a disposizione dei ratti «intelligenti» e dei ratti «poco brillanti». Se per una generazione ratti da ambedue le linee venivano cresciuti in un ambiente deprivato rispetto a quello normale di laboratorio, non si notavano differenze tra le due linee relativamente alla loro capacità di orientarsi nel labirinto: sia gli «intelligenti» sia i «poco brillanti» davano prestazioni insoddisfacenti. Se cresciuti in un ambiente stimolante, entrambi davano invece prestazioni ugualmente soddisfacenti. Se, per un fenomeno analogo, i bambini cresciuti in condizioni ambientali deprivate avessero la tendenza ad avere quozienti di intelligenza piú bassi, e quelli cresciuti in condizioni stimolanti tendenza ad avere quozienti piú alti di quelli che avrebbero se cresciuti nello stesso ambiente, l'ereditarietà genetica dell'intelligenza sarebbe sovrastimata.

Anche gli studi sui gemelli identici cresciuti separatamente che, come si è visto, teoricamente potrebbero rispondere all'esigenza di studiare l'effetto, sullo stesso genotipo, di ambienti diversi, non risolvono il problema. È stato sottolineato che è assai difficile stabilire quanto diversi siano gli ambienti in cui i gemelli separati si trovano a crescere. Infatti i gemelli sono sí separati, ma la famiglia di adozione è spesso assai simile o addirittura strettamente imparentata a quella d'origine. Inoltre è facile che i gemelli, essendo identici nel loro patrimonio genetico, anche separati siano esposti allo stesso tipo di situazioni. Per esempio, due gemelli, di altezza superiore alla norma, anche se cresciuti in ambienti diversi, sperimenteranno lo stesso tipo di reazioni da parte della gente, avranno lo stesso tipo di opportunità di emergere nello sport e cosí via. Questo, a titolo di esempio; ma anche nel caso di assenza di caratteri eccezionali è facile immaginare che una completa somiglianza fisica, come è quella presentata dai gemelli identici, conduca gemelli, anche cresciuti separatamente, a vivere esperienze e quindi a condividere un ambiente che sono piú simili di quelli, per esempio, in cui vivono due fratelli, pure essi cresciuti separatamente. Tutte queste difficoltà, nella stima dell'ereditarietà genetica del quoziente d'intelligenza nell'uomo – è bene sottolinearlo – non impediscono di giungere a qualche conclusione. È chia-

ro (e, come si è già visto, sarebbe illogico pensare il contrario) che c'è una componente geneticamente determinata nel quoziente d'intelligenza. È altrettanto chiaro che c'è un'influenza dell'ambiente. Quello che non è possibile stabilire, con i dati a disposizione, è se, per tornare alla questione da cui si è partiti, una differenza di quindici punti tra due gruppi normali sia spiegabile come dovuta all'ambiente oppure sia determinata geneticamente. Si sono esaminate alcune delle difficoltà di ordine metodologico che si oppongono alla possibilità di dare una risposta precisa a questa domanda.

Separata da questo tipo di motivazioni, ma di notevole importanza per quanto si sta discutendo, è la polemica che ha coinvolto l'opera di Cyril Burt, il famoso genetista inglese del comportamento autore di importanti studi sui gemelli, spesso usati in questo dibattito. L'inconsistenza dei dati e le lacune metodologiche messe in rilievo in alcuni dei suoi studi, oltre a indebolire uno dei pilastri su cui si basano le conclusioni che vogliono il quoziente d'intelligenza per lo piú determinato geneticamente, sottolineano quanta irrazionalità, quanta partecipazione emotiva legata quasi a una vitale affermazione di sé come appartenente a una razza superiore siano coinvolte in questo tipo di dibattiti. Come altrimenti spiegare quanto accaduto a questo scienziato che aveva già raggiunto una fama che lo poneva addirittura al riparo, almeno fino alla sua morte, dagli elementari controlli a cui vanno sottoposti i lavori scientifici, prima della pubblicazione, nel processo di revisione editoriale? Sembra che egli abbia addirittura creato i nomi di collaboratori inesistenti, oltre ad avere, probabilmente, aggiunto alle sue osservazioni dati che sembrano non provenire da ulteriore materiale studiato, ma hanno l'apparenza di essere estrapolazioni da materiale preesistente.

Non è questa la sede per analizzare le componenti che stanno alla base del fenomeno che va sotto il nome di razzismo. Alla fine di questa rassegna delle basi biologiche del concetto di razza, sembra però importante sottolineare una conclusione che pare legittimo trarre da quanto si è visto. In biologia di popolazioni, la disciplina madre dell'accezione biologica del concetto di razza, il termine è usato come uno strumento per riferirsi in maniera efficiente a una quantità, fondamentalmente arbitraria, di variabilità all'interno di una specie. Non esiste quindi una definizione oggettiva dei limiti tra una razza e l'altra. In biologia di popolazioni questa flessibilità non disturba, dato l'uso strumentale che viene fatto del concetto di razza. Che questa situazione valga nella realtà delle cose anche per la specie umana è testimoniato dalla molteplicità delle tassonomie proposte dai diversi autori. Oltre all'arbitrarietà dei confini tra una razza e l'altra, si è visto che le differenze tra le razze sono quantitativamente piccole; non ha quindi credibilità biologica invocare motivazioni scientifiche per giustificare divisioni e discriminazioni tra popolazioni umane. Questo è un fatto importante anche se sarebbe ingenuo credere che la mancanza di una base scientifica per le discriminazioni razziali ne decretasse in breve tempo la scomparsa. Solo nel 1966 la Corte suprema degli Stati Uniti decretava nulle, perché anticostituzionali, le leggi di alcuni stati del Sud che ancora punivano come reato il matrimonio tra bianchi e negri. Purtroppo per gli uomini di scienza, non fu certo in base alle loro scoperte

od affermazioni che queste leggi furono abrogate, ma piuttosto sotto la pressione politica dei movimenti per i diritti civili, molto forte sulla scena politica americana di quegli anni. Allo stesso modo la tragica esperienza nazista non è certo stata determinata dall'appoggio che alcuni scienziati hanno dato alle sue teorie razziali. Ma le aberrazioni di una classe dirigente, magari ristretta di numero, sono possibili grazie alla buona coscienza che viene mantenuta nell'opinione pubblica, tra le altre cose, da un'abile manipolazione di infondate opinioni scientifiche. [P. M.].

Baker, J. R.
1974 *Race*, Oxford University Press, London.

Cavalli-Sforza, L. L., e Bodmer, W. F.
1971 *The Genetics of Human Populations*, Freeman, San Francisco.

Cavalli-Sforza, L. L., e Piazza, A.
1975 *Analysis of evolution: evolutionary rates, independence and treeness*, in «Theoretical Population Biology», VIII, 2, pp. 127-65.

Goldsby, R. A.
1977 *Race and Races*, Macmillan, New York.

Jensen, A. R.
1969 *How much can we boost IQ and scholastic achievement?*, in «Harvard Educational Review», XXXIX, 1, pp. 1-123.

Lewontin, R. C.
1974 *The Genetic Basis of Evolutionary Change*, Columbia University Press, New York.

Mourant, A. E.; Kopec, A. C.; e Domanyiewska-Sobczak, K.
1954 *Distribution of the Human Blood Groups*, Thomas, Springfield Ill.

Cos'è una razza? Piú volte il termine è stato usato per marcare le differenze e le qualità di due entità, specie nel campo umano. Un **gruppo**, una **comunità**, una **élite**, una classe (cfr. **classi**), una **società**, una **civiltà** o una cultura (cfr. **cultura/culture**) hanno preteso di costituire qualcosa di assolutamente originale, una razza appunto (cfr. **etnocentrismi**). Ma su quali basi? Se il criterio generale è sempre stato quello di rilevare le peculiarità, occorre dire che queste si sono anche presentate sotto una duplice ottica. Da una parte stavano i fattori culturali, cioè quell'insieme di risultati raggiunti collettivamente nel campo della **scienza**, della **politica** e dell'**economia**, nell'area generalmente intesa come la **storia** di quella sezione umana. Ma in definitiva questi apparivano caratteri che dovevano a loro volta essere giustificati su basi oggettive. Ecco dunque scaturire la pretesa scientificità del concetto, che è stato sostenuto facendo leva su alcuni fattori biologici. L'**individualità biologica** delle razze ha fatto riferimento a elementi quali la **mutazione/selezione**, il **gene**, il **sangue**, il **quoziente intellettuale**, le differenze somatiche (cfr. **sviluppo e morfogenesi**); anche l'**ambiente** e l'**adattamento** sono entrati a far parte dell'origine del **differenziamento** biologico e quindi dello scaturire di diverse **specie** umane identificate come razze. Sottoposti ad analisi scientifica, però, nessuno di questi fattori è in grado di isolare una **popolazione**; essi anzi apparentano spesso gruppi assai diversi nel modo esteriore di presentarsi in maniera oltretutto varia, a seconda se si fa riferimento al sangue o ad altro. L'**organismo**

umano pare sostanzialmente identico, salvo le differenze dovute all'adattamento: l'**evoluzione** unisce piú che dividere se vista nei suoi costituenti fondamentali nei quali il **polimorfismo**, come differenziazione del colore della pelle, del taglio degli occhi, ecc., è del tutto secondario. Scalzando queste basi scientifiche, saltano anche pretese di **eredità**, per cui una razza rimane nel tempo superiore alle altre, e si svela il fatto che un simile atteggiamento altro non serve che a giustificare **demagogia**, **discriminazione**, **repressione** e intolleranza (cfr. **tolleranza/intolleranza**).

Sangue

Il sangue è costituito di due parti, una liquida e una corpuscolata; le cellule costituenti la parte corpuscolata sono tanto importanti che il sangue viene considerato un tessuto a substrato liquido. Esso svolge un ruolo essenziale in numerosissime funzioni vitali dell'organismo: basterà ricordare, ad esempio, che la funzione del cuore è indispensabile per la vita in quanto, grazie alla sua azione, il sangue circola continuamente in tutto l'organismo, e nell'uomo, in condizioni normali, è sufficiente un'interruzione anche di breve durata del flusso di sangue al cervello perché sopravvenga la morte.

1. *Le funzioni del sangue.*

Una descrizione, sia pur succinta, delle funzioni del sangue potrebbe facilmente occupare molte pagine; per gli scopi di quest'articolo sarà sufficiente darne un'esposizione schematica. Il sangue consente alle cellule dei tessuti di respirare, perché, grazie ai globuli rossi, trasporta ossigeno dai polmoni in tutto l'organismo. Nella loro forma matura queste cellule sono piene di emoglobina, una complessa proteina che contiene ferro, a cui è affidato il compito di combinarsi con l'ossigeno ottenuto dai polmoni, per poi rilasciarlo alle cellule dei vari tessuti. L'emoglobina conferisce al sangue il suo caratteristico colore rosso. I globuli bianchi sono assai piú complessi: sotto questo nome vengono comprese infatti forme cellulari ben distinte. Non interessa qui elencarle e distinguerne le funzioni specifiche, dal momento che è possibile indicare per tutte un compito comune, se lo si definisce in modo generale: riconoscere tutto ciò che risulta estraneo all'organismo e innescare meccanismi preposti al mantenimento dell'integrità individuale. I globuli bianchi infatti sono parte di quel complesso insieme di strutture e funzioni che va sotto il nome di «sistema immunitario». Grazie ad esso l'organismo può, per esempio, difendersi da malattie causate da microrganismi, attraverso l'immunità che acquisisce, con l'esposizione ai microrganismi stessi, in modo naturale o per vaccinazione. L'altro elemento corpuscolato del sangue, le piastrine, è parte del meccanismo, assai complesso, che consente al sangue di coagulare quando fuoriesce dai vasi, per esempio in seguito a una ferita.

La parte non corpuscolata del sangue è detta plasma e si ottiene separando i componenti cellulari mediante centrifugazione effettuata in condizioni che impediscano la coagulazione. Se invece la parte liquida del sangue viene separata dopo la coagulazione, si ottiene il siero.

La parte non corpuscolata del sangue è costituita da una soluzione acquosa di proteine, sostanze nutritizie e sostanze di rifiuto. Alla parte non corpuscolata è affidato il compito importantissimo di trasportare le sostanze nutritizie alle cellule dei vari tessuti, e quello, se possibile ancor piú importante, di rimuovere i prodotti di rifiuto del metabolismo cellulare, che vengono poi eliminati dal sangue per mezzo di vari organi escretori, in primo luogo il rene. Un altro prodotto del metabolismo, che sarebbe però improprio definire di rifiuto, è il calore: il sangue, grazie alle proprietà dell'acqua in esso contenuta, è in grado di svolgere una efficace azione termoregolatrice, permettendo all'organismo di mantenere costante la sua temperatura. Il sangue inoltre, circolando per tutto l'organismo, costituisce il mezzo ideale per il complesso sistema biochimico di comunicazione tra i diversi organi del corpo. La funzione fisiologica forse piú nota, dipendente da un sistema di controllo biochimico che coinvolge diversi organi, è il ciclo mensile della donna. Gli organi della riproduzione, nelle complesse trasformazioni a cui sono soggetti durante le diverse fasi del ciclo, sono infatti sotto il controllo degli ormoni prodotti nell'ipofisi, che si trova sotto la base dell'encefalo. Questi ormoni, immessi nella circolazione sanguigna, possono cosí raggiungere e influenzare la fisiologia degli organi genitali.

Questo schematico elenco delle funzioni del sangue dà ragione della morte dell'organismo quando questo perda in brevissimo tempo oltre il 40 per cento della sua massa sanguigna.

2. *Il sangue prima dell'avvento della scienza sperimentale.*

L'importanza delle funzioni del sangue è tale – come si è visto – che difficilmente può passare inosservata: si può quindi pensare che l'uomo l'abbia percepita da sempre. Ed esiste infatti una vasta messe di indicazioni positive in proposito.

Fin dai tempi piú antichi il sangue è stato percepito come un elemento essenziale per la vita. Questo concetto ricorre assai spesso nella storia del pensiero e della letteratura. Qui basterà ricordarne alcuni esempi. Nella Bibbia, la proibizione di cibarsi del sangue degli animali viene associata al fatto che il sangue è sede dell'anima [*Deuteronomio*, 12, 23]. Gli esegeti discutono sul significato della parola 'anima', ma tutti concordano sul fatto che il sangue era considerato come principio di vita, se non addirittura come un'entità metafisica.

Di altre popolazioni altrettanto antiche esistono documentazioni meno vaste e quindi si ha una conoscenza piú vaga del loro pensiero. Tuttavia dai documenti esistenti pare si possa rilevare che molte di esse considerassero il sangue come principio vitale. Questa posizione appare chiaramente nel pensiero greco. Per Empedocle il sangue è vita. In Ippocrate, il cui pensiero – ricco di intuizioni nel campo della fisiologia – tanta parte ebbe nella storia della medicina, questa intuizione si inserisce nell'ambito della sua complessa teoria sull'origine delle cose. Probabilmente sotto l'influenza delle teorie di Empedocle, per il quale ogni cosa era costituita dalla mescolanza dei quattro elementi fondamentali – fuoco, terra, acqua, aria –, Ippocrate riteneva che il corpo fosse costituito da quattro fluidi umorali: il sangue, il flegma, la bile nera e la bile gialla, e che la salute o la malattia del corpo dipendessero dall'armonia o dalla disarmonia degli umori. Ognuno degli elementi ha una propria qualità specifica, e gli umori sono collegati agli elementi e alle loro qualità: cosí, il sangue porta il caldo, qualità del fuoco, il

flegma il freddo, qualità della terra, la bile nera l'umido, qualità dell'acqua, la bile gialla il secco, qualità dell'aria. Su queste basi si è poi sviluppata la dottrina dei temperamenti, considerata come precorritrice della teoria delle costituzioni, che ha goduto di una notevole diffusione in un passato anche recente. Infatti sono rimaste nel parlare comune espressioni che si possono ricollegare a questa impostazione, quali «tipo sanguigno» o «flemmatico», che corrisponderebbero per Ippocrate a un organismo in cui il sangue o il flegma siano gli elementi dominanti della miscela.

Questa costruzione potrebbe sembrare, a prima vista, magari interessante, ma certo piú basata sulla fantasia che non su osservazioni dirette della natura delle cose. È stato invece fatto notare come, in un'epoca in cui i salassi venivano praticati con molta frequenza, era certo possibile per un attento osservatore studiare il comportamento del sangue che fluisce da un vaso del paziente e si raccoglie in un recipiente. Si possono allora notare sorprendenti analogie fra le teorie di Ippocrate e l'osservazione diretta. Sul fondo del recipiente si forma una massa gelatinosa di colore rosso scuro tendente al nero (globuli rossi e altri elementi corpuscolati legati dai processi della coagulazione: la bile nera di Ippocrate). Immediatamente sopra questo strato se ne forma un altro costituito da un fluido giallastro (il siero: la bile gialla di Ippocrate). In superficie si può osservare uno strato sottile di colore rosso brillante (emoglobina proveniente dalla lisi dei globuli rossi: il sangue di Ippocrate). Nel caso di certe malattie, subito sopra lo strato gelatinoso si possono notare delle colorazioni verdastre che potrebbero corrispondere al flegma di Ippocrate. Questa è solo una ricostruzione a posteriori per via analogica, non certo una prova che le teorie ippocratiche si basassero sull'esperienza. È però certo che esiste una buona corrispondenza fra alcune parti di queste teorie e le conoscenze attuali, basate sull'approccio scientifico-sperimentale. Si tratta di un punto importante, che bisogna tenere presente se si vuol tentare di spiegare perché queste dottrine abbiano dominato la medicina e, piú in generale, la conoscenza della natura delle civiltà occidentali fino all'epoca delle scoperte scientifiche moderne. A questo proposito, è emblematico il ruolo avuto in questo processo da Galeno. Nella sua vastissima produzione egli risistema tutte le conoscenze ippocratiche in una complessa dottrina in cui ha una parte notevole la componente metafisica e magica. Per Galeno, ad esempio, non è importante solo il salasso, ma anche la vena da cui si toglie il sangue e la posizione, e quindi l'influsso degli astri nel momento in cui il salasso viene effettuato.

Questa unione di elementi di osservazione anche acuta della realtà con considerazioni metafisiche e magiche, rende la medicina tradizionale e il corpus di conoscenze biologiche ad essa strettamente connesso praticamente inattaccabili e quindi immutati nella loro essenza fino all'epoca delle grandi scoperte scientifiche. Anche di fronte all'evidenza sperimentale, il vecchio sistema resiste con notevole successo: infatti, i risultati del nuovo approccio riescono magari a scuoterlo violentemente dimostrando in modo inconfutabile che una determinata teoria è errata, ma non riescono a sostituire un nuovo sistema al vecchio, proprio perché nell'approccio sperimentale ogni singolo punto deve essere provato, e questo può richiedere tempi assai lunghi. Cosí, se è possibile far risalire la pre-

istoria delle conoscenze moderne sul sangue alle osservazioni di Leeuwenhoek, che nel 1673 per primo descrisse i globuli rossi grazie al microscopio da lui inventato, solo assai recentemente si è riusciti a dare una spiegazione convincente, per esempio, di alcune anomalie nella forma del globulo dovute a una malattia assai grave come l'anemia falciforme. Se infatti Hewson descrive nel 1770 i globuli bianchi, bisogna aspettare il secondo dopoguerra per avere una conoscenza buona, anche se incompleta, della loro funzione. Le vecchie teorie, spesso legate ai gruppi dominanti di potere, hanno cosí modo di resistere, magari trasformandosi e presentandosi sotto nuovi aspetti. Tutto questo serve per inquadrare storicamente e cercare di comprendere la ragione del persistere nel tempo di alcune credenze sul sangue, che si sono mantenute ben piú a lungo di quanto sarebbe spiegabile con una comprensibile inerzia culturale.

3. *Il sangue come vettore ed espressione dell'identità genetica di un individuo e di una popolazione.*

Era opinione certamente assai diffusa in passato che il sangue, in qualche modo, riassumesse in sé le qualità ereditabili di una persona, di una famiglia e, per estensione, di un popolo. Questa idea è stata confutata al di là di ogni dubbio ma sembra persistere con tenacia tra le convinzioni piú radicate di molte persone, e poiché viene usata come giustificazione di un complesso di sentimenti che spesso genera atteggiamenti razzisti può valere la pena cercarne le origini.

Il sangue è in effetti ricco delle caratteristiche necessarie per essere considerato come l'espressione dell'identità genetica di un individuo. Come si è visto, il sangue è indispensabile alla vita dell'organismo: anche quando non se ne conoscevano le numerose e complesse funzioni fisiologiche, si sapeva tuttavia che dà calore, sinonimo di vita. In condizioni normali, il sangue non si vede, ma il fatto che sia presente in ogni parte del corpo è nell'esperienza di tutti: è quindi una presenza vitale che permea tutto l'organismo. C'è poi l'associazione, spesso percepita come una identità, fra sangue e ciclo mensile della donna. Il sangue è dunque una presenza vitale, invisibile, che permea tutto l'organismo, ed è anche palesemente coinvolto nella riproduzione. L'analisi delle proprietà del sangue potrebbe essere l'origine dell'opinione che esso sia espressione dell'identità genetica.

Un ruolo del sangue nella riproduzione è certamente ammesso anche nelle testimonianze del pensiero di civiltà del passato. Anche in questo caso Ippocrate occupa un ruolo di primo piano. Sua è infatti la teoria secondo cui ciascuna parte dell'organismo produrrebbe dei minuscoli germi che poi, attraverso gli umori del corpo (cioè in quello che oggi si chiama sangue, come si è visto), passano negli organi genitali e vengono trasmessi alle future generazioni. Aristotele, il quale riteneva che il sangue della madre circolasse nel feto, pensava che il seme fosse sangue rarefatto. La teoria della scuola ippocratica secondo cui i temperamenti erano determinati dalla mescolanza degli umori del corpo permetteva anche di spiegare l'eredità dei caratteri comportamentali. Esiste oggi un vasto di-

battito su questo punto (in particolare sull'eredità dell'intelligenza), ma nel passato, a livello di credenze popolari, il fatto che i tratti determinanti il carattere di una persona (e per estensione di un popolo) fossero ereditati per via genetica era cosa ovvia, almeno a giudicare dalla diffusione di tale opinione, giustificata appunto dalla teoria ippocratica degli umori combinata con quella della trasmissione dei caratteri ereditari. Non interessa qui stabilire se le teorie siano sorte sulla base delle credenze popolari o se, viceversa, le credenze popolari siano state determinate, o almeno rafforzate, dalle teorie, diffuse dalla pratica medica. Come si è già visto per la teoria degli umori, anche le teorie ippocratiche sull'eredità continuano ad essere ritenute valide ben oltre l'inizio dell'era delle scoperte scientifiche.

La scoperta del meccanismo dell'eredità è in effetti un problema assai arduo, anche e proprio se considerato alla luce della conoscenza che la biologia moderna è riuscita ad accumulare su di esso. Non ci si deve stupire quindi se le prime osservazioni al microscopio, che, come si è visto, risalgono alla fine del Seicento, allontanarono anziché avvicinare la soluzione del problema. Osservando al microscopio uova e spermatozoi si credette di scorgervi all'interno gli organismi in miniatura, che durante la vita fetale avrebbero dovuto solo crescere. Questa teoria, con tutte le sue varianti, va sotto il nome di teoria preformista. Solo piú di un secolo dopo si riuscirà a chiarire definitivamente che, nelle cellule sessuali, non esiste niente che assomigli nella forma all'organismo che da esse si svilupperà. Lo sviluppo fetale dell'organismo passa attraverso una serie di trasformazioni da cui si formano gli organi: è questa la teoria epigenetica. Bisogna però attendere la seconda metà dell'Ottocento perché ne sia data una spiegazione cellulare: l'uovo fecondato si scinde in due cellule che, a loro volta, si scindono progressivamente dando origine a un gran numero di cellule. Queste lentamente si specializzano in funzioni diverse finché non si producono tutte le strutture a interconnessione complessa della forma adulta. Nella stessa epoca, le conoscenze dei meccanismi ereditari sono praticamente ferme ai Greci. Darwin stesso riconosce il vuoto di conoscenze sull'argomento e propone una teoria, versione aggiornata della teoria di Ippocrate, che va sotto il nome di «pangenesi». Secondo Darwin, le cellule di tutte le parti del corpo producono «gemmule» che portano l'informazione genetica. Queste «gemmule» si versano nel sangue che le trasporta agli organi genitali, i quali le concentrano nelle uova e negli spermatozoi. Come si vede, in tempi relativamente recenti e nella mente di uno dei fondatori della biologia moderna, il sangue è coinvolto nella trasmissione dei caratteri ereditari.

Non è quindi sorprendente trovare ancora oggi, nel linguaggio quotidiano, molte espressioni che si rifanno a questa idea. Un cavallo selezionato per le corse si dice purosangue. Il figlio di genitori che appartengono a due razze diverse viene definito mezzosangue o sangue misto, termini che riflettono la disapprovazione che la mescolanza delle razze ha spesso suscitato. L'istinto che naturalmente legherebbe tra loro genitori, figli e fratelli viene detto enfaticamente «voce del sangue». «Principe di sangue», «nobiltà del sangue» indicano uno status sociale privilegiato che si ottiene per eredità. Sangue blu ne è un sinonimo, per cui è stata anche avanzata una spiegazione. Sembra infatti che il termine sia stato

coniato in Spagna per una nobile famiglia i cui membri, forse in seguito a matrimoni con nobili europei, avevano una carnagione assai chiara. Se si aggiunge che i nobili, non dovendo lavorare, erano probabilmente meno esposti all'azione dei raggi del sole, il loro colorito doveva risultare assai piú pallido di quello della maggior parte della popolazione. In una persona di pelle chiara, non abbronzata e magari di costituzione gracile, i vasi sanguigni superficiali possono essere evidenti, e il loro colore, per la diffrazione della luce ad opera della pelle, appare blu. Se si considera che la situazione di privilegio dei nobili spagnoli era condivisa dalla nobiltà di tutta Europa, si può capire la fortuna di questo termine. Anche nel linguaggio scientifico sono usati ancora oggi termini che devono la loro origine al fatto che per tanto tempo il sangue è stato considerato coinvolto nella trasmissione dei caratteri ereditari. Consanguineità è una relazione di parentela (condivisione di sangue), ed è importante in biologia umana, in quanto due persone legate da parentela hanno una certa probabilità di avere una parte del loro patrimonio genetico, ereditata dallo stesso progenitore, uguale. Questo fa sí che se le due persone vogliono contrarre matrimonio, i loro figli possono ricevere da entrambi i genitori la stessa informazione genetica, e se a questa informazione è associata una condizione patologica recessiva (cfr. l'articolo «Gene» in questa stessa *Enciclopedia*), è maggiore la probabilità che tale condizione si realizzi.

L'uso del termine 'sangue' in questa accezione persiste nel linguaggio quotidiano, benché sia oggi fuor di dubbio l'assoluta estraneità del sangue alla trasmissione dei caratteri ereditari. I cromosomi e le loro trasformazioni nelle differenti fasi della vita della cellula, vennero descritti nell'ultimo quarto del secolo scorso: Mendel pubblicò nel 1865 i suoi studi che chiarivano le leggi con cui i caratteri si trasmettono secondo certe proporzioni. Com'è noto il suo lavoro passò praticamente inosservato. Una delle cause di questa indifferenza fu probabilmente il vuoto di conoscenza circa un possibile vettore fisico dei caratteri ereditari che per le sue caratteristiche fosse compatibile con le leggi che Mendel aveva trovato per la loro distribuzione negli eredi. In effetti, solo dopo la riscoperta, all'inizio di questo secolo, delle leggi di Mendel, i cromosomi furono indicati come i vettori fisici dell'informazione genetica e solo negli anni '50 fu chiarito quale fosse la biochimica di questo processo che vede il DNA (che nell'uomo è contenuto nei cromosomi) come il vettore fisico dell'informazione ereditaria. L'informazione genetica è presente nelle cellule – che nell'adulto si trasformeranno in uova e spermatozoi – fin dal momento della vita fetale in cui esse si differenziano come tali.

Si è quindi visto come, sulla base delle conoscenze della biologia moderna, sia insostenibile vedere qualsiasi relazione tra sangue e meccanismo di trasmissione dei caratteri ereditari. Si è anche visto però che, date le caratteristiche del sangue nella fisiologia umana e la difficoltà con cui si è risolto il problema dell'ereditarietà, è in qualche modo spiegabile l'esistenza nel passato, e la persistenza nella tradizione popolare, della credenza che il sangue sia l'espressione dell'identità genetica di un individuo o di un popolo. Chiarito questo, è bene notare che tale credenza, tanto spesso associata alle cupe ombre del razzismo, non necessariamente ha, di per sé, una connotazione di odio. Basterà ricordare che

san Paolo, secondo una lezione probabilmente di origine rinascimentale degli *Atti degli Apostoli* [17, 26], per spiegare agli Ateniesi il concetto cristiano della natura degli uomini, ricorda come essi siano stati creati da Dio da «un sangue solo». Il concetto di sangue come identità genetica può dunque essere usato anche in senso positivo. Questo naturalmente non vuole negare il logoramento che l'accezione razziale del termine 'sangue' ha subito in seguito al suo uso in contesti quasi esclusivamente razzisti. In tali contesti 'sangue' è stato usato, come in san Paolo, con il significato di 'discendenza', ma con lo scopo opposto di ricercare, anziché l'uguaglianza, la diversità fra le discendenze, considerandone alcune favorite, superiori, la cui purezza dev'essere difesa dagli inquinamenti che potrebbero venirle dalla mescolanza con discendenze considerate inferiori. La difesa della purezza del sangue giustifica l'innalzamento di barriere protettive, cioè la discriminazione: da qui alla negazione dell'umanità del discriminato il passo può essere breve. Le tragiche conseguenze di questi concetti fanno parte non solo della storia, ma purtroppo anche nella cronaca. Il fatto che l'uso del termine 'sangue' in questa accezione sia scientificamente errato, non scoraggia coloro che credono nella superiorità di un uomo o di un popolo rispetto ad un altro: sono pronti ad appigliarsi ad altri concetti, piú o meno scientifici.

4. *I gruppi sanguigni.*

In ogni epoca storica i medici hanno tentato un intervento che a loro volta sembrerebbe ovvio per rimediare a grosse perdite di sangue, che, come si è visto, possono anche essere letali: trasferire al malato il sangue di un altro individuo o addirittura di un animale. Nonostante qualche successo, la maggior parte dei pazienti cosí trattati moriva in breve tempo. Landsteiner, all'inizio di questo secolo, scoprí che il siero di certe persone può agglutinare i globuli rossi del sangue di alcuni individui, ma non di altri. Partendo da questa osservazione iniziale, Landsteiner, provando le diverse combinazioni possibili, notò delle regolarità nelle combinazioni che dànno e non dànno agglutinazione. Trovò cosí tre gruppi fondamentali A, B, 0 e un quarto, che è la combinazione di due di essi, AB. Il gruppo 0 deriva il suo nome dal fatto di non essere agglutinato dal siero degli altri gruppi, A, B e AB. Il gruppo A è agglutinato dal siero di B e di 0; B lo è dal siero di A e di 0; il gruppo AB è agglutinato da tutti gli altri. Fu dimostrato che esistono dei recettori (antigeni) sui globuli rossi di un gruppo che sono riconosciuti specificamente da un fattore (anticorpo) che si trova nel siero di un altro gruppo. Allora, e per molto tempo tempo ancora, non si sapeva cosa fossero, fisicamente, antigeni e anticorpi. Senza entrare nei dettagli, basterà dire che gli antigeni AB0 sono molecole complesse, presenti sulla superficie del globulo rosso, mentre gli anticorpi sono proteine che si trovano nel siero. La presenza degli antigeni e la loro composizione (dalla quale deriva la loro forma) sono determinate geneticamente. Le molecole di antigene reagiscono con molecole di anticorpi che, essendo dotati di una forma specificamente complementare all'antigene, sono in grado di riconoscerlo e attaccarsi ad esso in modo specifico.

Una molecola di anticorpo reagisce con due molecole di antigene; poiché queste ultime sono su due diversi globuli rossi, la molecola di anticorpo forma un ponte tra di essi. In tal modo i globuli rossi, in presenza di anticorpi specifici, tendono ad attaccarsi gli uni agli altri, dando luogo alla agglutinazione. Le agglutinazioni che avvengono fra i vari gruppi sanguigni, secondo i modi che si sono visti sopra, sono date dalla presenza nel sangue di anticorpi che riconoscono, e reagiscono agglutinandoli, gli antigeni che caratterizzano gli altri gruppi.

Naturalmente un individuo che possiede un antigene non ha l'anticorpo corrispondente, altrimenti finirebbe con l'agglutinare i propri globuli rossi. Cosí il sangue del gruppo 0, che non è agglutinato dal siero degli altri due gruppi perché i suoi globuli rossi sono privi degli antigeni corrispondenti, possiede sia gli anticorpi che agglutinano l'antigene A sia quelli che agglutinano l'antigene B. Il gruppo A, che possiede l'antigene A, ha solo l'anticorpo contro l'antigene B. Il gruppo B, che possiede l'antigene B, ha solo l'anticorpo contro l'antigene A. Il gruppo AB che possiede entrambi gli antigeni A e B non ha nessun anticorpo, né contro A né contro B. Per le trasfusioni di sangue è importante che l'antigene eventualmente presente nel sangue del donatore non trovi l'anticorpo ad esso specifico nel sangue del ricevente. Gli anticorpi presenti nel sangue del donatore non sono di fondamentale importanza, probabilmente per effetto della diluizione che avviene nel siero del ricevente. Il gruppo 0 può quindi essere trasfuso a tutti gli altri gruppi, mentre il gruppo AB può ricevere sangue da tutti gli altri. Nella pratica trasfusionale moderna si cerca però sangue che sia dello stesso tipo per evitare eventuali reazioni.

Data la grande importanza pratica della scoperta, molto interesse fu dedicato alla ricerca di nuovi gruppi, e fu quindi necessario trovare nuove metodiche sperimentali. Nel 1927 fu identificato il gruppo MN. Gli anticorpi per questo gruppo non si trovano normalmente nel sangue umano, ma vengono ottenuti iniettando il sangue stesso in un animale da laboratorio, per esempio un coniglio, che è cosí stimolato a produrre anticorpi contro di esso; il siero del coniglio viene poi utilizzato per cercare l'antigene sui globuli rossi umani. Il gruppo MN non ha importanza per le trasfusioni e il suo interesse è prevalentemente di tipo antropologico. Nel 1940 fu scoperto il gruppo Rh, che fu identificato per la prima volta nel sangue della scimmia Rhesus da cui prese il nome. Anche in questo caso il sangue della scimmia fu iniettato in animali da laboratorio il cui siero fu poi usato per la ricerca dell'antigene nel sangue umano. Si trovò che il gruppo Rh aveva le stesse specificità di reazione notate in precedenza nel siero di una donna che al termine della seconda gravidanza aveva partorito un bambino morto e aveva reagito violentemente a una trasfusione di sangue del marito. Il suo siero infatti agglutinava, oltre ai globuli rossi del sangue del marito, circa l'85 per cento di un campione casuale di sangue di Americani di origine europea, una proporzione molto simile a quelle ottenute usando l'Rh. Questa scoperta aprí la strada alla comprensione delle cause di molti casi della malattia emolitica del neonato, in cui i globuli rossi del bambino vengono distrutti.

Come il sistema AB0, anche Rh e MN sono determinati geneticamente. Una grande varietà di antigeni è stata determinata per l'Rh, ma qui ci si può limitare

alla sola distinzione fra Rh positivo e Rh negativo. Nell'uomo l'informazione genetica è in duplice copia. Se un carattere è dominante, esso si esprime anche se è presente in una sola delle due copie: Rh positivo è dominante per cui si esprime anche se è presente una sola volta. Una donna Rh negativa e un uomo Rh positivo possono generare un figlio Rh positivo. In questo caso il feto corre il rischio che i suoi globuli rossi vengano distrutti mentre si trova nell'utero materno. La madre può infatti produrre anticorpi contro gli antigeni Rh positivi del feto, che, essendole estranei, possono stimolare la produzione di anticorpi, i quali a loro volta possono passare dal sangue della madre a quello del feto e reagire con i globuli rossi di questo. A seconda dell'entità della distruzione le conseguenze possono essere piú o meno gravi, e possono essere fatali se la distruzione è massiccia. Questa spiegazione potrebbe apparire non molto convincente se si considera che la circolazione del feto è separata da quella della madre, mentre è necessario che le due circolazioni vengano a contatto perché si producano anticorpi. È noto infatti che molecole di dimensioni anche notevoli, come gli anticorpi, riescono a passare dal circolo della madre a quello del feto, mentre tale passaggio è impossibile per le cellule, e quindi per i globuli rossi, che sono di dimensioni assai superiori. Durante il parto si possono verificare eccezioni a questa regola. In occasione del primo parto, il sangue della madre Rh negativa può venire in contatto coi globuli rossi del figlio Rh positivo e ricevere cosí lo stimolo per la produzione di anticorpi. Nella seconda gravidanza la madre ha già una dose massiccia di anticorpi anti-Rh positivo per cui un successivo contatto coi globuli rossi di un figlio Rh positivo scatenerà la crisi emolitica. Fortunatamente, dopo il chiarimento del meccanismo di insorgenza, sono stati messi a punto rimedi efficaci. Si interviene sul neonato con speciali tecniche di trasfusione e sulla madre iniettandole siero anti-Rh positivo.

Numerosi altri gruppi sono stati in seguito descritti: basterà qui ricordarne alcuni. Nel 1950 un nuovo gruppo sanguigno veniva descritto grazie alle reazioni specifiche trovate nel sangue di un certo signor Duffy, che finí con il dare il nome al gruppo. Oltre a una certa importanza nelle trasfusioni, per le reazioni a cui può dare luogo, questo gruppo è molto interessante dal punto di vista antropologico per la sua grande variabilità fra le popolazioni umane. In tempi molto recenti si è inoltre venuta accumulando una consistente quantità di indicazioni che suggeriscono un legame stretto tra Duffy e la malaria. Sembra infatti che l'antigene specifico di questo gruppo sia anche il sito di attacco di alcuni dei parassiti che provocano la malaria, e perciò i globuli rossi che mancano dell'antigene del tipo Duffy, sarebbero protetti dalla malaria perché i parassiti, non potendo attaccarsi all'antigene, non sono neanche in grado di penetrare nel globulo rosso.

Di interesse essenzialmente antropologico è il gruppo sanguigno Diego, cosí come il Kidd e il Kell, sebbene per quest'ultimo siano state segnalate delle manifestazioni emolitiche del neonato assai simili a quelle che si sono viste per l'Rh.

5. *Le proteine del sangue.*

Il sangue contiene un gran numero di proteine, molte delle quali sono state studiate assai dettagliatamente. Non interessa qui la distinzione fra proteine della parte non corpuscolata e proteine della parte cellulare; qui interessano soltanto quelle che sono esempi significativi dei legami tra sangue e identità genetica di un individuo o di una popolazione. La piú studiata delle proteine del sangue (e probabilmente in assoluto) è l'emoglobina. Si sa che l'emoglobina è formata da quattro catene polipeptidiche (costituite di amminoacidi) di cui si conosce pure la disposizione spaziale, ed è quindi nota la struttura tridimensionale della proteina. Si è potuto anche stabilire che la forma d'insieme della proteina può essere alterata se viene alterata la sequenza di amminoacidi delle catene che la formano.

L'insieme di queste conoscenze ha permesso di chiarire le cause di una malattia assai grave, l'anemia falciforme, assai diffusa tra le popolazioni che vivono in certe zone dell'Africa, in alcune regioni del Mediterraneo, in India e nell'Asia meridionale. Il nome deriva dalla forma concava, a falce, che i globuli rossi dei malati assumono in condizioni di scarsa ossigenazione. Si conoscono due forme di questa malattia, che si trasmette geneticamente: la forma lieve, che è priva di sintomi clinici, ma che può essere diagnosticata in laboratorio perché parte dei globuli rossi in condizioni determinate assumono la forma concava caratteristica; la forma grave è caratterizzata da una severa anemia. Si è potuto stabilire che la malattia è dovuta alla sostituzione di un solo amminoacido, che, cambiando le proprietà fisico-chimiche della molecola di emoglobina, ne altera la configurazione tridimensionale disponendo le catene le une vicino alle altre. Probabilmente a causa di questa maggior rigidezza dell'emoglobina, il globulo rosso, oltre ad assumere la sua forma caratteristica, va incontro a lisi assai piú facilmente. La sostituzione dell'amminoacido è dovuta a un'alterazione dell'informazione genetica che, com'è noto, nell'uomo è presente in due copie. Se l'alterazione dell'informazione per l'emoglobina che porta alla sintesi di emoglobina S (dall'inglese *sickle* 'falce'), è presente in entrambe le copie, si ha la forma grave della malattia. Infatti l'emoglobina S è la sola a venir sintetizzata. Se invece l'alterazione riguarda una copia sola, si ha la forma lieve. La copia non alterata è infatti in grado di guidare la sintesi di emoglobina normale. La forma grave è una malattia estremamente debilitante che assai raramente consente ai malati di arrivare all'età di riprodursi. Ciò nonostante la malattia si presenta con frequenze elevate in certe regioni: questo significa che, essendo la malattia ereditaria, essa viene mantenuta nella popolazione da coloro (eterozigoti) i quali possiedono l'alterazione genetica che produce la malattia in una copia sola del loro patrimonio genetico.

Esiste ormai una notevole quantità di indicazioni che gli eterozigoti abbiano un vantaggio in termini di sopravvivenza rispetto a coloro che producono solo emoglobina normale in ambienti in cui sia presente la malaria. Un suggerimento a cercare nella malaria il fattore di vantaggio venne dalla sovrapponibilità del-

le regioni geografiche classificabili come malariche con quelle a elevata incidenza della malattia.

Sembra in effetti che gli eterozigoti contraggano la malaria meno frequentemente e in forme piú lievi rispetto a coloro che producono solo emoglobina normale. È facile vedere come un carattere genetico di questo genere perda ogni utilità (oltre che la possibilità di essere capito nelle sue cause) al di fuori di un ambiente malarico. I negri americani, che provenivano per lo piú da zone malariche, mostrano una certa incidenza della malattia, sebbene inferiore a quella delle zone d'origine. Bisogna infatti attendere numerose generazioni perché il tratto scompaia dalla popolazione, una volta che sia venuto a mancare il fattore ambientale che conferisce il vantaggio.

Esistono molte altre proteine che si presentano con varianti che possono essere facilmente messe in evidenza. Per molte di esse sono stati determinati i meccanismi di trasmissione genetica ed è quindi possibile collegarle a variazioni nel patrimonio genetico. L'aptoglobina, che nel sangue svolge la funzione di legare l'emoglobina libera, si trova in due forme genetiche alternative: quando un carattere si trova in due o piú forme genetiche alternative osservabili con una frequenza non troppo bassa, si dice che quel carattere è polimorfico. La transferrina che lega il ferro nel sangue è polimorfica. Si può dire che circa un terzo delle proteine del sangue mostri questo fenomeno.

6. *I gruppi sanguigni e le proteine del sangue in relazione all'identità genetica dell'individuo e di una popolazione.*

Per quanto riguarda un individuo, i gruppi sanguigni e le proteine del sangue non possono certo avere l'attrazione romantica che il termine 'sangue' poteva suscitare per i problemi della propria origine: difficilmente qualcuno potrebbe pensare che una certa reazione specifica sia piú nobile di un'altra. Anche l'uso dei gruppi sanguigni per la soluzione di problemi di origine a livello individuale non è certo associato a situazioni umane esaltanti: una paternità contestata è cosa triste e a volte tragica. La determinazione del gruppo sanguigno può infatti essere utile in molti casi di paternità contestata per escludere che un bambino con un certo gruppo sanguigno possa essere figlio di qualcuno con un certo altro gruppo sanguigno. Ci si limiterà qui a un solo esempio: un uomo che sia di tipo 0 non può essere il padre di un bambino di tipo, per esempio, A se anche la madre è di tipo 0. Naturalmente, quanti piú gruppi si determinano, tante piú esclusioni si possono fare.

Per quanto riguarda una popolazione, i gruppi sanguigni e le proteine del sangue hanno aperto orizzonti di conoscenza vasti e affascinanti sul problema dell'origine delle popolazioni umane. Per i gruppi sanguigni e le proteine del sangue di cui si conosce il modo di determinazione genetica, è possibile calcolare la frequenza con cui si presentano le diverse forme alternative nel patrimonio genetico di una popolazione. Cosí, per esempio, si è visto per AB0 che il gruppo 0 ha frequenze elevatissime fra gl'Indiani d'America, piú basse fra i negri, fra i

quali supera il 50 per cento, mentre fra gli Orientali può variare fra il 30 e il 60 per cento. Per Rh, si considera Rh negativo soltanto, fra le numerose forme alternative in cui questo carattere si presenta. La frequenza di Rh negativo è alta in Europa, con punte oltre il 50 per cento nei Baschi. Piú basse le frequenze che si trovano in Africa, piú basse ancora in Asia e del tutto assenti fra Orientali e Indiani d'America. Data l'utilità delle loro applicazioni, i gruppi sanguigni sono stati studiati in moltissime popolazioni di tutto il mondo. Si potrebbe quindi continuare in questa analisi della distribuzione geografica dei valori delle loro frequenze ed esaminare anche le frequenze delle diverse forme delle proteine del sangue.

Per gli scopi del presente articolo, in cui ci si limita a illustrare gli aspetti metodologici del problema, basterà ricordare le conclusioni di questa analisi (per maggiori dettagli cfr. l'articolo «Razza» in questa stessa *Enciclopedia*): la componente di gran lunga piú importante nel determinare la variabilità genetica delle popolazioni umane è la diversità all'interno dei gruppi di popolazioni. Bisogna infatti ricordare che quando si parla, per esempio, di Europei, per confrontare le loro frequenze geniche con quelle degli Indiani d'America, ci si riferisce a due gruppi composti da popolazioni differenti. Gli Italiani, per esempio, avranno frequenze leggermente diverse dai Tedeschi, e ambedue avranno frequenze un po' diverse da quelle dei Baschi. Lo stesso accadrà per differenti gruppi di Indiani d'America, che presenteranno frequenze un po' diverse nelle diverse popolazioni. Le differenze tra i due gruppi, Europei ed Indiani d'America, per stare al nostro esempio, saranno solo lievemente piú grandi di quelle tra due popolazioni prese a caso all'interno di un gruppo.

Il che porta, in definitiva, a una considerazione quanto meno curiosa: il fatto che la componente piú importante nella variabilità genetica delle popolazioni umane sia la diversità all'interno dei gruppi ci dice che, in media, siamo solo un po' piú diversi da un popolo lontanissimo da noi di quanto non lo siamo da un popolo nostro vicino. [P. M.].

Tessuto connettivo fluido (cfr. **cellula**), il sangue nei vertebrati (cfr. **animale**) svolge per l'**organismo** la **funzione** essenziale di trasportare i principî nutritivi, l'ossigeno, i prodotti del ricambio, gli ormoni e gli anticorpi (cfr. **metabolismo**, **immunità**, **regolazione**). **Segno di vita**, anzi tramite tra **vita/morte**, **simbolo** di **fertilità** (si consideri il sistema di **credenze** relative al sangue mestruale, cfr. **donna**, **sessualità**, **maschile/femminile**), componente peculiare del **mito/rito**, prima ancora che della **conoscenza** scientifica del **corpo** (cfr. anche **medicina/medicalizzazione** e, piú in generale, **scienza**) il sangue è stato oggetto di **stregoneria**, **magia**, **religione**, apparendo altresí legato alla questione – concernente tanto il mito quanto l'indagine scientifica e filosofica (cfr. **mythos/logos**) – della **genesi**.

In tempi piú vicini la concezione del sangue come vettore ed espressione dell'identità genetica di un individuo (cfr. **individualità biologica**) e di una **popolazione** è venuta meno nella cultura scientifica, soprattutto con l'individuazione del **codice** genetico (cfr. anche **gene**) e con l'identificazione nel DNA del vettore dell'**informazione** eredi-

taria (cfr. **eredità**). Di tale concezione sono rimaste però tracce nel linguaggio comune: e essa ancora si ritrova in quell'insieme di **credenze** che riconoscono nel sangue non solo una presenza vitale che permea tutto un organismo ma un fattore unificante di **parentela**, **casta**, **razza**, ecc. Ben distinte dalle pretese «teorie» con cui movimenti razzistici hanno giustificato in nome della purezza del sangue **discriminazione**, **repressione** e intolleranza (cfr. **tolleranza/intolleranza**) sono invece quelle ricerche che sono riuscite a mettere in luce le relazioni realmente intercorrenti tra sangue e identità genetica di un individuo e di una popolazione, fornendo interessanti strumenti alla stessa antropologia (cfr. **anthropos**) e alla **storia**.